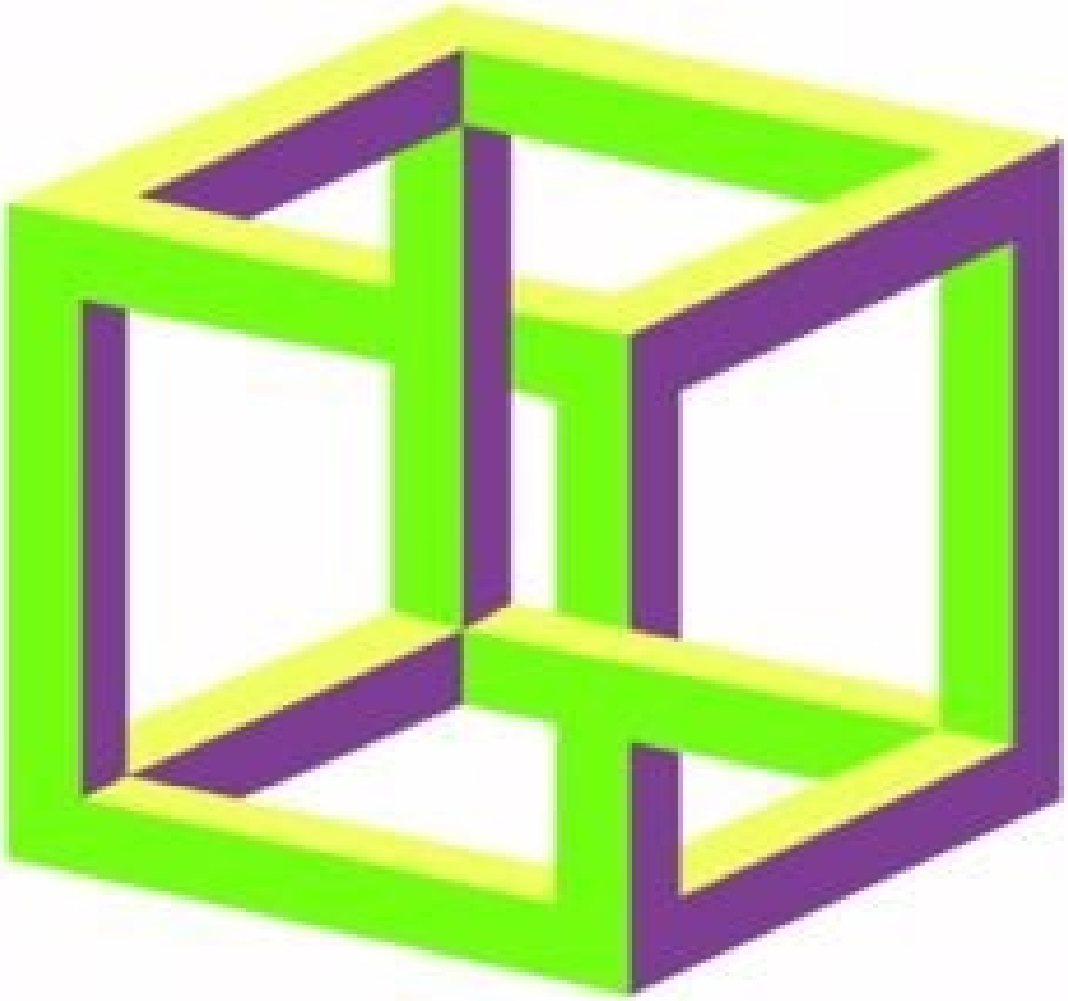
Ewa Pisula

OD BADAŃ MÓZGU DO PRAKTYKI PSYCHOLOGICZNEJ

AUTYZM



COGNITIVE NEUROSCIENCE Redaktor serii prof. Anna Grabowska

Ewa Pisula

OD BADAŃ MÓZGU DO PRAKTYKI PSYCHOLOGICZNEJ

AUTYZM

COGNITIVE NEUROSCIENCE
Redaktor serii prof. Anna Grabowska

GWP
Sopot 2012

Recenzje wydawnicze:
prof. Anna Grabowska, prof. Tomasz Wolańczyk

Copyright © by Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne, Sopot 2012.

Wszystkie prawa zastrzeżone.
Książka ani żadna jej część nie może być przedrukowywana ani w żaden sposób reprodukowana lub odczytywana w środkach masowego przekazu bez pisemnej zgody Gdańskiego Wydawnictwa Psychologicznego.

Redaktor naukowy serii: prof. Anna Grabowska
Redaktor prowadzący: Patrycja Pacyniak
Redakcja polonistyczna: Katarzyna Rojek
Korekta: zespół Skład: Piotr Geisler
Projekt okładki: Monika Pollak
Zdjęcie na okładce: © 123RF/PICSEL

ISBN 978-83-7489-385-5

Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne Sp. z o.o.
ul. J. Bema 4/1a, 81-753 Sopot tel./faks 58 551 61 04
e-mail: gwp@gwp.pl
www.gwp.pl
www.wydawnictwogwp.pl

Skład wersji elektronicznej:
Virtualo Sp. z o.o.

Spis treści

Wprowadzenie

Wstęp

1 Terminologia, klasyfikacja i epidemiologia autyzmu

- 1.1. Kontrowersje wokół terminologii i klasyfikacji
- 1.2. Dane epidemiologiczne

2 Kliniczna charakterystyka autyzmu

- 2.1. Funkcjonowanie społeczne
- 2.2. Komunikowanie się
- 2.3. Ograniczone wzorce zachowania, aktywności i zainteresowań
- 2.4. Przetwarzanie informacji sensorycznych
- 2.5. Zaburzenia towarzyszące autyzmowi
- 2.6. Przebieg rozwoju i prognozy

3 Przyczyny autyzmu

- 3.1. Czynniki genetyczne
- 3.2. Czynniki środowiskowe

3.3. Neuroanatomiczne i neurofunkcjonalne korelaty autyzmu

4 Autystyczny umysł

4.1. Teoria umysłu

4.2. Funkcje wykonawcze

4.3. Centralna koherencja

4.4. Profil zdolności intelektualnych

4.5. Zdolności empatyzowania i systemizowania

5 Neurobiologia autyzmu a praktyka kliniczna

5.1. Diagnoza (wczesne wykrywanie)

5.2. Wspieranie rozwoju

Bibliografia

Przypisy

Wprowadzenie

Od wielu dziesięcioleci badacze próbują dociec, jakie są korzenie zaburzeń rozwojowych, w tym autyzmu, ADHD, zaburzeń językowych i dysleksji. Nikt już dziś nie wątpi, że mają one swoje źródło w budowie i funkcjonowaniu mózgu. Jednakże znaczący postęp, jaki osiągnięto w dziedzinie badań układu nerwowego, nie przekłada się w dostatecznym stopniu na poprawę diagnostyki oraz metod pracy z dziećmi dotkniętymi tymi zaburzeniami. Dzieje się tak między innymi dlatego, że w tej dziedzinie dostępność nowoczesnej literatury w języku polskim jest bardzo ograniczona. Również na polskich uczelniach, nawet tych o najwyższym standardzie, poziom nauczania w tym zakresie pozostawia wiele do życzenia. Znaczące miejsce w tym nauczaniu zajmują koncepcje wywodzące się z czasów Samuela Ortona (lata 20. XX wieku) łączące dysleksję, autyzm i ADHD z lateralizacją funkcji w mózgu (m.in z tak zwaną skrzyżowaną i/lub opóźnioną lateralizacją). Co więcej, dominująca w polskich publikacjach terminologia (np. pojęcia „analizator", „ośrodek", „analiza i synteza" w odniesieniu do mechanizmów neuronalnych percepcji wzrokowej czy słuchowej) nie przystaje do współczesnej wiedzy o mózgu. Bez odpowiedniej literatury przedmiotu, z której mogliby korzystać nie tylko psychologowie-praktycy czy studenci, ale i wykładowcy, niewiele da się w tej dziedzinie poprawić. O konsekwencjach tej sytuacji dla rozwiązywania takich społecznych problemów, jak na przykład dysleksja, świadczy fakt, że w momencie wprowadzenia ułatwień w egzaminach dla osób z tym zaburzeniem w niektórych szkołach zaświadczenia o dysleksji

wydano ponad 40% (sic!) uczniów. Pokazuje to, jak dalece nie umiemy sobie radzić z tymi problemami, mimo że diagnozą zajmują się przecież wykwalifikowani psychologowie.

W Polsce, podobnie jak w innych krajach, mamy też ostatnio do czynienia z gwałtownym wzrostem częstości rozpoznawania zaburzeń należących do spektrum autyzmu. I choć sprawa ta budzi wiele kontrowersji, to nie ulega wątpliwości, że rośnie liczba osób, które w różnych okresach życia będą potrzebowały pomocy z powodu swojego nietypowego rozwoju.

Z kolei w zakresie zaburzeń rozwoju językowego najczęściej specjaliści-logope-dzi koncentrują się na zaburzeniach artykulacyjnych, wadach wymowy, psychologowie zaś w niewielkim stopniu zajmują się tą problematyką. Sytuacja ta pilnie wymaga zmiany, zwłaszcza że tak rzadko diagnozowane deficyty w nabywaniu języka są niezwykle istotne z perspektywy ogólnego rozwoju dziecka, w tym umiejętności czytania, pisania i komunikacji społecznej.

Jeśli chodzi o zespół nadpobudliwości psychoruchowej *(Attention Deficit/Hiper-activity Disorder* – ADHD), należy podkreślić, że zaburzenie to, obejmujące deficyt uwagi, nadmierną aktywność i impulsywność, jest jednym z najczęściej rozpoznawanych problemów neurorozwojowych okresu dzieciństwa. Wpływ ADHD na funkcjonowanie człowieka w bardzo wielu dziedzinach – począwszy od sfery edukacji po relacje społeczne – jest ogromny. Z tych względów niezbędna jest rzetelna wiedza dotycząca tego zjawiska, oparta na najnowszych badaniach naukowych, zwłaszcza dostępna psychologom.

Autorzy poszczególnych tomów z serii Od Badań Mózgu do Praktyki Psychologicznej stawiają sobie za cel zaznajomienie czytelnika z aktualną wiedzą na temat neurobiologicznego podłoża niektórych zaburzeń rozwojowych oraz przedstawienie w tym świetle kompleksowego obrazu deficytów poznawczych, jakie obserwuje się na poziomie behawioralnym. Rozwój metod neuroobrazowania pozwolił na zidentyfikowanie wielu symptomów nietypowego rozwoju anatomii i funkcji mózgu, których znaczenie i powiązanie z dysleksją, autyzmem, ADHD czy zaburzeniami języka

dopiero poznajemy. Coraz więcej wiemy też o uwarunkowaniach genetycznych tych zaburzeń, i to nie tylko z poziomu genetyki behawioralnej, ale także genetyki molekularnej, która jest w stanie wskazać konkretne miejsca na chromosomie, gdzie znajdują się geny związane z danym zaburzeniem, a w niektórych przypadkach nawet zidentyfikować konkretne geny. Mając świadomość, jakie znaczenie dla praktyki psychologicznej i klinicznej mają te badania, seria wskazuje, w którą stronę zmierza obecnie rozwój narzędzi diagnostycznych niezbędnych do poznania indywidualnego zróżnicowania zaburzeń oraz określenia, jakie działania należy podjąć, by nieść skuteczną pomoc.

Ze względu na częstość zaburzeń rozwojowych i nieskuteczność dostępnych oddziaływań terapeutycznych w Polsce (podobnie zresztą jak w wielu innych krajach, nie wyłączając Stanów Zjednoczonych i krajów zachodniej Europy) mamy do czynienia z „wysypem" różnego typu terapii, rzekomo opartych na naukowych podstawach, które proponuje się jako panaceum na niemal wszystkie zaburzenia. Takie propozycje znajdują podatny grunt nie tylko wśród rodziców chcących za wszelką cenę pomóc swoim dzieciom, ale również wśród psychologów i pedagogów, którzy płacą wysokie sumy za możliwość opanowania tych „skutecznych" metod. Niestety głosy naukowców przestrzegających przed tymi ofertami nie są słyszane. W książkach z niniejszej serii czytelnik znajdzie informacje, które – mamy nadzieję – wpłyną na racjonalność podejmowanych decyzji dotyczących skorzystania lub nie z oferowanych usług terapeutycznych.

Poszczególne tomy serii zostały opracowane przez naukowców, którzy od wielu lat zajmują się zagadnieniami autyzmu, ADHD, dysleksji, zaburzeń językowych oraz związkiem tych zaburzeń z lateralizacją funkcji w mózgu i płcią. Wychodząc z założenia, że dobre rozumienie, na czym polega deficyt funkcji mózgowych oraz jakie jest jego źródło, stanowi podstawę trafnej diagnozy i właściwego doboru zindywidualizowanych, dopasowanych do poszczególnych przypadków terapii, autorzy proponują książki, które wypełnią lukę istniejącą w tej dziedzinie w Polsce. Mamy też nadzieję, że wyższa świadomość szerokiego kręgu osób

zaangażowanych w proces terapii i edukacji dzieci nie tylko przyczyni się do poprawy diagnozy tych zaburzeń, ale także do krytycznego spojrzenia na istniejące na polskim rynku „niezawodne" procedury terapeutyczne.

Profesor dr hab. Anna Grabowska
Redaktor naukowa serii

Wstęp

W starych baśniach i legendach można znaleźć ślady wskazujące na to, że autyzm istnieje od dawna (por. Brauner i Brauner, 1988). Chociaż od niemal 70 lat zaburzenie to jest przedmiotem naukowych dociekań, wciąż wiąże się z nim wiele niejasności. Prześledzenie historii badań pokazuje, jak zmieniało się podejście do tego zjawiska.

Początkowo autyzm traktowano jako zespół chorobowy i zaliczano do zaburzeń emocjonalnych. Przypuszczano, że w jego etiologii istotną rolę może odgrywać sposób traktowania dziecka przez rodziców, a zwłaszcza niedająca poczucia bezpieczeństwa więź z matką. Poglądy te nie znalazły potwierdzenia w danych naukowych, wyrządziły zaś wiele zła. Ponad 30 lat temu autyzm uznano za zaburzenie rozwoju, a jego przyczyn zaczęto poszukiwać przede wszystkim w nieprawidłowej budowie i funkcjonowaniu mózgu. Zwrócono również uwagę na ogromne zróżnicowanie obrazu klinicznego u poszczególnych osób dotkniętych tym zaburzeniem, zarówno w zakresie występowania określonych symptomów, jak i ich nasilenia. Wprowadzono termin „autystyczne spektrum zaburzeń", który tę różnorodność odzwierciedla, wskazując jednocześnie, że pojęcie „autyzm" odnosi się do zjawiska znacznie bardziej złożonego niż określona jednostka chorobowa.

Nowy etap w myśleniu o autyzmie zapoczątkowała obserwacja, że pojedyncze objawy, a nawet bardziej skomplikowane charakterystyki typowe dla tego zaburzenia (czy też szerzej: zaburzeń ze spektrum autyzmu), są w pewnym zakresie obecne także u osób, które w świetle obowiązujących kryteriów

diagnostycznych nie mogłyby otrzymać takiej diagnozy. W związku z tym autyzm jest coraz częściej opisywany jako odbiegający od typowego sposób funkcjonowania, powiązany z dużymi trudnościami w budowaniu relacji społecznych i odmiennym odbiorem świata utrudniającym codzienne życie, ale także ujawniającym słabo poznane możliwości ludzkiego mózgu. Zaczęto prowadzić analizy informacji biograficznych i tworzyć listy wybitnych osób przejawiających cechy zaburzeń ze spektrum autyzmu – przede wszystkim zespołu Aspergera. Znaleźli się na nich między innymi Albert Einstein, Isaac Newton, Thomas Edison, Woody Allen czy Andy Warhol. Coraz więcej jest też filmów i książek, których bohaterami są osoby z autyzmem. Otoczka tajemniczości, jaka zazwyczaj towarzyszy tym utworom, przesłania fakt, że życie ludzi dotkniętych zaburzeniami ze spektrum autyzmu jest trudne i że bardzo potrzebują oni pomocy.

Mimo popularności tematyki autyzmu współczesny stan wiedzy na temat jego neurobiologii pozostawia wiele pytań. W ostatnich latach nastąpiło ogromne zintensyfikowanie badań prowadzonych w tym obszarze. Dostarczają one ważnych informacji, które wciąż trudno złożyć w spójną całość, ale które rzucają nowe światło na problemy doświadczane przez osoby z zaburzeniami ze spektrum autyzmu.

W niniejszej pracy przedstawione zostały główne kierunki dociekań badawczych dotyczących funkcjonowania osób z autyzmem w perspektywie neurobiologii i psychopatologii rozwojowej. Omówiono wyniki niektórych badań, mając świadomość, że może tutaj zostać zaprezentowany jedynie niewielki fragment bogatych analiz prowadzonych w odniesieniu do autyzmu. Wiedza w tym zakresie zmienia się szybko i z pewnością za kilka lat będzie znacznie bogatsza. Być może niektóre podejmowane aktualnie tropy okażą się szczególnie wartościowe i doprowadzą do przełomowych odkryć. Już teraz jednak posiadane informacje mogą pomóc w zrozumieniu sytuacji osób z autyzmem i znajdowaniu skutecznych sposobów ich wspierania.

1
Terminologia, klasyfikacja i epidemiologia autyzmu

Termin „autyzm” w odniesieniu do zaburzenia występującego u dzieci pojawił się po raz pierwszy w artykule wybitnego psychiatry i badacza zaburzeń dziecięcych Leo Kannera (1943). Kanner opisał 11 dzieci, u których przez kilka lat obserwował specyficzny wzorzec zachowania niedający się zaklasyfikować do wcześniej wyodrębnionych jednostek chorobowych. Nazwał go autyzmem wczesnodziecięcym *(early infantile autism)*, nawiązując do greckiego słowa *autos* oznaczającego „sam”. Do najbardziej charakterystycznych cech autyzmu należały: zaburzenia kontaktu uczuciowego, skrajnie nasilone dążenie do samotności, całkowity brak zaangażowania w interakcje społeczne, niezdolność używania mowy w celu komunikowania się oraz obsesyjna potrzeba niezmienności otoczenia.

Artykuł Kannera na wiele lat ukształtował sposób myślenia o autyzmie, a szereg zawartych w nim trafnych obserwacji do dzisiaj znajduje wyraz w stosowanych kryteriach diagnostycznych. Jednak niektóre spostrzeżenia tego badacza okazały się w świetle współczesnej wiedzy nieprawdziwe. Należą do nich: zaklasyfikowanie autyzmu do zaburzeń afektywnych o podłożu psychogennym, a także stwierdzenie, że autyzmowi nie towarzyszą problemy neurologiczne ani trudności w funkcjonowaniu intelektualnym. Aż do początku lat 80. XX wieku błędnie uważano,

że autyzm to zaburzenie emocjonalne, do którego powstania przyczyniają się rodzice i ich zaburzone relacje z dzieckiem. Taki punkt widzenia wpływał na stosowane metody terapeutyczne. Kontrowersje te w pewnym zakresie rozstrzygnięto w 1980 roku, gdy Amerykańskie Towarzystwo Psychiatryczne (American Psychiatric Association – APA; APA, 1980) w klasyfikacji *DSM-III* zaliczyło autyzm do całościowych zaburzeń rozwojowych *(pervasive developmental disorders)*. Termin ten wskazuje, że związane z autyzmem nieprawidłowości w funkcjonowaniu człowieka pozostają w związku z przebiegiem rozwoju psychicznego i dotyczą jego różnych obszarów.

1.1. Kontrowersje wokół terminologii i klasyfikacji

Chociaż zaliczenie autyzmu do zaburzeń rozwoju nie budzi już dzisiaj wątpliwości, wokół sposobu jego definiowania i klasyfikowania wciąż istnieje wiele kontrowersji. W dwóch powszechnie stosowanych klasyfikacjach chorób i problemów zdrowotnych – czyli *DSM-IV-TR* (APA, 2000) oraz *ICD-10* (WHO, 1992) – występuje wspomniana kategoria diagnostyczna całościowych zaburzeń rozwojowych. Obie te klasyfikacje, mimo pewnych różnic, dość podobnie ujmują zagadnienie autyzmu, chociaż liczba i rodzaj zaburzeń uwzględnionych w ramach całościowych zaburzeń rozwoju jest w nich nieco inna (zob. tabela 1.1).

Tabela 1.1. Całościowe zaburzenia rozwojowe według *DSM-IV-R* oraz *ICD-10*

DSM-IV-R	*ICD-10*
Całościowe zaburzenia rozwojowe ■ Zaburzenie autystyczne	Całościowe zaburzenia rozwojowe (F84) ■ Autyzm dziecięcy (F84.0)

■ Inne całościowe zaburzenia rozwojowe, nieujęte w pozostałych kategoriach diagnostycznych	■ Autyzm atypowy (F84.1) – Nietypowy ze względu na wiek wystąpienia (F84.10) – Nietypowy ze względu na symptomatykę (F84.11) – Nietypowy zarówno za względu na wiek wystąpienia, jak i na symptomatykę (F84.12)
■ Zaburzenie Retta	■ Zespół Retta (F84.2)
■ Dziecięce zaburzenie dezintegracyjne	■ Inne dziecięce zaburzenia dezintegracyjne (F84.3)
	■ Zaburzenie hiperkinetyczne z towarzyszącym upośledzeniem umysłowym i ruchami stereotypowymi (F84.4)
■ Zaburzenie Aspergera	■ Zespół Aspergera (F84.5)
	■ Inne całościowe zaburzenia rozwojowe (F84.8) ■ Całościowe zaburzenia rozwojowe, nieokreślone (F84.9)

Źródło: opracowanie własne na podstawie APA (2000) i WHO (1992).

Tabela 1.2. Charakterystyka całościowych zaburzeń rozwojowych według *DSM-IV-R*

Zaburzenie Aspergera[1]	Główne symptomy dotyczą – podobnie jak w zaburzeniu autystycznym – znacznie ograniczonych zdolności społecznych (zwłaszcza uczestniczenia w interakcjach społecznych) oraz ograniczonych, powtarzanych wzorców zachowania, aktywności i zainteresowań. W zachowaniu osób z tym zaburzeniem widoczne są uporczywe zaabsorbowanie określonymi

	tematami oraz przywiązanie do stałych schematów aktywności. Problemy wfunkcjonowaniu społecznym i w innych obszarach aktywności znacznie ograniczają możliwości adaptacyjne tej grupy ludzi, mimo – zakładanego w kryteriach diagnostycznych – prawidłowego poziomu rozwoju zdolności intelektualnych oraz mowy. W granicach normy mieści się także poziom rozwoju zdolności samoobsługowych tych osób oraz zainteresowanie środowiskiem (z wyjątkiem interakcji społecznych). Niektórzy ludzie z zespołem Aspergera przejawiają widoczną„niezgrabność”w ruchach, nie jest ona jednak nie zbędna do rozpoznania tego zaburzenia.
Inne całościowe zaburzenia rozwojowe	Rozpoznanie takie jest formułowane, jeżeli u dziecka występują symptomy zaburzenia autystycznego lub zespołu Aspergera, ale nie są spełnione wszystkie kryteria niezbędne do zdiagnozowania któregoś z nich (np. inny jest czas, w jakim zaburzenie się ujawniło, albo brakuje wystarczającej liczby symptomów w którymś z osiowych obszarów). Szczególnie często rozpoznanie takie pojawia się w przypadku małych dzieci, u których obraz zaburzeń bywa niejednoznaczny i niepełny w kontekście kryteriów diagnostycznych autyzmu (np. dziecko jest za małe, aby dało się ocenić prawidłowość rozwoju mowy). Ta kategoria diagnostyczna jest mało precyzyjna i dość niejednorodna pod względem obrazu klinicznego. Zaleca się w związku z tym szczególną ostrożność przy formułowaniu rozpoznania, ponieważ bywa ono wynikiem niedostatecznej wiedzy na temat rozwoju dziecka

	i czasem jest przypisywane osobom, których zachowanie mieści się w granicach normy. Wśród dzieci, u których przed ukończeniem 3. roku życia zdiagnozowano zaburzenia należące do autystycznego spektrum, a po upływie kilku lat diagnoza okazała się nieaktualna, największy procent stanowią właśnie osoby z rozpoznaniem innych całościowych zaburzeń rozwoju.
Zespół Retta	To dość rzadkie zaburzenie rozwoju występuje niemal wyłącznie u kobiet. Symptomy pojawiają się u dziecka po okresie prawidłowego rozwoju trwającego od 6 do 18 miesięcy. Później następuje regres w rozwoju umysłowym i społecznym. Niektóre symptomy zespołu Retta przypominają autyzm: dziecko przestaje odpowiednio reagować na zachowania rodziców, wycofuje się z kontaktów społecznych i przestaje mówić (o ile wcześniej posługiwało się mową). Problemy obejmują też rozwój ruchowy (w znacznie większym stopniu niż w autyzmie), kontrolę motoryczną i koordynację ruchową; zaburzony jest rozwój takich umiejętności, jak siadanie, stanie i chodzenie. Charakterystyczne są również ruchy rąk przypominające mycie. Rozwój zdolności intelektualnych osób z tym zespołem jest względnie równomiernie opóźniony. O przyczynach zespołu Retta wiadomo coraz więcej – stwierdzono związaną z nim mutację pojedynczego genu (zob. Hite, Adams i Hansen, 2009). Klasyfikowanie tego zespołu wśród całościowych zaburzeń rozwoju budzi silne kontrowersje, chociaż jest faktem, że wiele osób, u których go zdiagnozowano, otrzymało wcześniej rozpoznanie autyzmu.

Dziecięce zaburzenie dezintegracyjne	To bardzo rzadkie zaburzenie, opisane przed ponad stu laty przez Hellera (Kurita, 2010), występujące przede wszystkim u chłopców. Początkowo rozwój dziecka jest prawidłowy w zakresie komunikowania się, relacji społecznych, zabawy i zdolności przystosowawczych. Symptomy pojawiają się nie wcześniej niż po ukończeniu przez dziecko 2. roku życia (zazwyczaj między 3. a 4. rokiem życia). Obejmują utratę zdolności mówienia (najczęściej mającą znacznie gwałtowniejszy charakter niż w autyzmie, w którego przebiegu również może występować regres). Regres dotyczy także zdolności motorycznych i społecznych. Dziecko traci zdolność kontroli czynności fizjologicznych. Często pojawiają się również padaczka i niski poziom funkcjonowania intelektualnego. Z uwagi na rzadkość występowania tego zaburzenia wiedza na temat jego etiologii i związków z autyzmem jest wciąż uboga.

Źródło: opracowanie własne na podstawie APA (2000).

Z uwagi na fakt, że kategoria całościowych zaburzeń rozwoju w ujęciu APA jest bardziej spójna, a ponadto znacznie częściej uwzględniana w badaniach naukowych nad autyzmem i związanymi z nim zaburzeniami (zarówno w Stanach Zjednoczonych, jak i w Europie), w dalszej części tego rozdziału będziemy odwoływać się właśnie do *DSM-IV-TR*. W tabeli 1.2 przedstawiona została krótka charakterystyka całościowych zaburzeń rozwoju w ujęciu wspomnianej klasyfikacji – z wyjątkiem zaburzenia autystycznego, które zostanie opisane bardziej dokładnie w dalszej części tego opracowania.

Różnicowanie między zaburzeniami należącymi do całościowych zaburzeń rozwojowych jest trudne. Szczególnie wiele kontrowersji powstało wokół zasadności odrębnego traktowania autyzmu

i zespołu Aspergera. Mniej więcej w tym samym czasie, kiedy ukazała się publikacja Kannera, Hans Asperger opisał bardzo podobne zaburzenie (Asperger, 1944, za: Frith, 2005), przez wielu specjalistów uznawane dzisiaj za łagodną formę autyzmu. Choć sam Asperger użył określenia „autystyczna psychopatia" *(autistic psychopathy)*, nazwa ta nie przyjęła się (m.in. w związku ze zmianą, jaka nastąpiła w definiowaniu znaczenia terminu „psychopatia"), za to wiele lat po jego publikacji z 1944 roku zaczęto się posługiwać określeniami: „zespół Aspergera" lub: „zaburzenie Aspergera"[2]. Zaburzenie to uwzględniono w odpowiednich klasyfikacjach dopiero na początku lat 90. XX wieku.

Różnice między autyzmem a zespołem Aspergera w świetle kryteriów diagnostycznych dotyczą głównie rozwoju językowego. Jego tempo jest u dzieci z zespołem Aspergera prawidłowe (tj. dziecko w 2. roku życia używa pojedynczych słów, a w 3. roku życia buduje zdania dwuwyrazowe), a u dzieci z autyzmem zazwyczaj znacznie opóźnione (Sanders, 2009). Ponadto u osób z zespołem Aspergera rozwój poznawczy mieści się w granicach normy, podczas gdy w populacji osób z zaburzeniem autystycznym około 75% jest niepełnosprawnych intelektualnie (Fombonne, 2003). Asperger podkreślał nawet wybitną inteligencję opisywanych przez siebie osób i ich niezwykłe zdolności. Przeprowadzone później badania wskazują jednak, że wyniki dzieci z zespołem Aspergera w testach inteligencji są w pewnym zakresie przede wszystkim efektem dobrej pamięci i innych wybiórczo dobrze rozwiniętych zdolności (Myles i Simpson, 2002). Dzieci te znacznie gorzej radzą sobie zaś z uogólnianiem i rozumieniem pojęć abstrakcyjnych, zbyt dosłownie intepretują informacje, mają trudności z rozumieniem metafor, idiomów, ironii oraz z rozwiązywaniem proble mów.

Wątpliwości dotyczące różnicowania między autyzmem a zespołem Aspergera odnoszą się do pewnej grupy osób z autyzmem – tak zwanych osób wysokofunkcjo-nujących[3]. Są to osoby, których poziom rozwoju intelektualnego mieści się w granicach normy (tj. mają iloraz inteligencji powyżej 69 punktów). Choć taki rodzaj zaburzenia, w którym symptomy

autyzmu wystepują w powiązaniu z relatywnie dobrym poziomem rozwoju intelektualnego i zdolności werbalnych, nie został wyodrębniony w klasyfikacjach psychiatrycznych jako oddzielna jednostka, to grupa osób w skrócie określana HFA jest częstym obiektem badań i porównań z osobami z zespołem Aspergera (np. Ghaziuddin i Mountain-Kimchi, 2004; Thede i Coolidge, 2007).

Jak już wspomniano, zaburzenie autystyczne jest diagnozowane również u osób z niepełnosprawnością intelektualną. Linda L. Thede i Frederick L. Coolidge zauważają (2007), że fakt, iż zaledwie około 25% populacji z autyzmem stanowią osoby dobrze funkcjonujące intelektualnie, może wynikać z trudności z rozdzieleniem autyzmu i zespołu Aspergera oraz tendencji do rozpoznawania u osób w normie intelektualnej przede wszystkim tego drugiego zespołu. Warto więc podkreślić, że dotychczas nie znaleziono przekonujących argumentów, które w pełni uzasadniałyby odrębne traktowanie tych zaburzeń. W badaniach, w których kontrolowano poziom rozwoju intelektualnego, nie wykazano różnic między tymi grupami w zakresie profilu zdolności intelektualnych, poziomu zdolności motorycznych i wzrokowo-przestrzennych, przebiegu interakcji społecznych, ograniczonych wzorców zainteresowań i zachowania, poziomu rozwoju funkcji wykonawczych, centralnej koherencji, teorii umysłu oraz cech osobowości (m.in. Beaumont i Newcombe, 2006; Macintosh i Dissanayake, 2006; Miller i Ozonoff, 2000; South, Ozonoff i McMahon, 2005). Wyjątki stanowią: nieco wyższy poziom lęku stwierdzony u osób z zespołem Aspergera (Thede i Coolidge, 2007), ich mniejsza sprawność motoryczna (Miller i Ozonoff, 2000), a także lepiej rozwinięte zdolności językowe (Ghaziuddin i Mountain-Kimchi, 2004). W okresie dorastania i dorosłości obraz kliniczny obu zaburzeń jest bardzo podobny (Howlin, 2003). Duże jest także podobieństwo metod terapii (znacznie większe niż w odniesieniu do osób z autyzmem i niepełnosprawnością intelektualną, w przypadku których na dobór metod wpływa poziom ich rozwoju intelektualnego). Dane uzyskane za pomocą neuroobrazowania, dotyczące różnic między autyzmem a zespołem Aspergera, są niejednoznaczne i trudne do zinterpretowania (do zagadnienia tego powrócimy w rozdziale 3).

Podstawowa różnica między wymienionymi zaburzeniami dotyczy więc przebiegu wczesnego okresu rozwoju (do 3. roku życia), a zwłaszcza rozwoju mowy, a także wyraźniejszego manifestowania się symptomów we wczesnym dzieciństwie u osób z autyzmem i późniejszego mniej zaburzonego rozwoju (Ozonoff, South i Miller, 2000). Historia wczesnego rozwoju językowego w niewielkim stopniu pozwala jednak przewidywać późniejszy rozwój osób z autyzmem lub zespołem Aspergera (Bennett, Szatmari, Bryson, Volden, Zwaigenbaum i in., 2008). Znacznie bardziej przydatna jest w tym celu wiedza na temat przebiegu późniejszego rozwoju językowego. Przeprowadzone analizy wskazują ponadto, że aktualne kryteria diagnostyczne w małym stopniu umożliwiają trafne różnicowanie, ponieważ wiele dzieci z diagnozą zespołu Aspergera spełnia kryteria diagnostyczne autyzmu, a zaburzenia te nie mogą być u dziecka rozpoznane równocześnie (Tryon, Mayes, Rhodes i Tryon, 2006).

Niejasności powstające wokół autyzmu znajdują odbicie w trudnościach w definiowaniu terminów dotyczących tego zagadnienia (zob. tabela 1.3). Wiąże się z nimi wiele kontrowersji i często trudno jest precyzyjnie wskazać granice między poszczególnymi określeniami oraz różnice znaczeniowe.

Jak już wspomniano, różnicowanie w obrębie całościowych zaburzeń rozwoju sprawia wiele trudności i łączy się z dużym prawdopodobieństwem popełnienia błędu. Dlatego uzasadniona jest wątpliwość, czy takie różnicowanie znajduje wystarczająco mocne podstawy we współczesnej wiedzy na temat przyczyn wspomnianych zaburzeń oraz mechanizmów patogenezy, a także możliwości oddziaływania terapeutycznego.

Tabela 1.3. Niektóre terminy używane w odniesieniu do autyzmu

Termin	**Znaczenie**

Autyzm klasyczny/ /zespół Kannera	Terminy te bywają stosowane zamiennie jako określenia zaburzenia autystycznego lub w odniesieniu do części osób z tym zaburzeniem (brakuje jednak precyzyjnych kryteriów używania). Należy zauważyć, że zespół opisany przez Kannera, mimo wielu podobieństw do współczesnego ujęcia autyzmu, nieco się od niego różnił. Obydwa terminy bywają używane najczęściej w odniesieniu do ciężkiej postaci autyzmu połączonej z dużymi deficytami w rozwoju społecznym oraz brakiem mowy czynnej. Są to przede wszystkim terminy historyczne, niewiele wnoszące do aktualnej wiedzy na te mat au ty zmu.
Autyzm wczesno-dziecięcy	Jest to również termin historyczny, który pochodzi z klasycznej pracy Kannera, lecz który można nadal spotkać w wielu współczesnych artykułach i podręcznikach psychiatrii. Użyte przez Kannera określenie *infantile* sugerowało bardzo wczesne pojawianie się symptomów w rozwoju dziecka. Zostało jednak wyeliminowane z nazwy nadanej zaburzeniu przez Światową Organizację Zdrowia, kiedy dostrzeżono, że symptomy autyzmu mogą się pojawiać nieco później, niż to uprzednio zakładano.
Cechy/ /tendencje/ /zachowania autystyczne	Terminy te bywają wykorzystywane przez diagnostów, którzy – mając wątpliwości co do istoty problemów występujących u dziecka – stwierdzają w jego funkcjonowaniu obecność„autystycznych cech”lub„autystycznych tendencji” Zazwyczaj używanie tych określeń wiąże się z unikaniem jednoznacznej diagnozy i ma miejsce w sytuacji, gdy u dziecka występują niektóre symptomy autyzmu, ale nie jest ich wystarczająco dużo, aby spełnione były kryteria

	wymagane w diagnozie. Użycie jednego z tych określeń może z jednej strony prowadzić do lekceważenia problemów dziecka i uniemożliwić lub opóźnić uzyskanie przez nie pomocy lub – z drugiej strony – powodować „zaetykietowanie" go i przypisanie mu zaburzenia. W sytuacjach wątpliwych znacznie właściwsze byłoby mówienie o autystycznych zachowaniach, bo takie określenie odnosi się do zaobserwowanego, a zarazem zmiennego z natury rzeczy sposobu postępowania, a nie trwałych cech dziecka.
Autyzm dziecięcy	Ta nazwa autyzmu, przyjęta w klasyfikacji *ICD* opracowanej przez WHO, bywa krytykowana za wynikającą z niej sugestię, że autyzm występuje tylko u dzieci, podczas gdy w rzeczywistości w większości przypadków symptomy tego zaburzenia i związane z nimi trudności są obecne przez całe życie.
Zaburzenie autystyczne	Jest to nazwa autyzmu obowiązująca w klasyfikacji *DSM* opracowanej przez APA.
Autyzm nietypowy/ /atypowy	Termin ten został uwzględniony w klasyfikacji *ICD-10* do opisania nietypowego przebiegu autyzmu, przy czym „nietypowość" polega na braku zaburzeń w jednym z trzech osiowych obszarów – interakcji społecznych, komunikowania się i wyobraźni – lub dotyczy czasu wystąpienia symptomów.

Źródło: opracowanie własne.

Nie ulega bowiem wątpliwości, że autyzm nie jest jednorodnym zespołem chorobowym i że stanowi zjawisko znacznie bardziej skomplikowane, na które składa się szereg problemów o wieloaspektowej etiologii. Redukowanie autyzmu do syndromu o ściśle określonych i precyzyjnie zdefiniowanych granicach nie ma dobrego uzasadnienia. Obraz kliniczny autyzmu jest złożony

i niejednakowy u poszczególnych osób. Dotyczy to symptomów należących do autystycznej triady (zob. rozdział 2), mocno zróżnicowanych ze względu na rodzaj trudności oraz ich natężenie. Dodatkowo na obraz zaburzenia składają się problemy w rozwoju poznawczym, emocjonalnym i motorycznym, a także zaburzenia zachowania i wiele towarzyszących problemów zdrowotnych.

Kontrowersje związane z definiowaniem autyzmu legły u podstaw popularności jeszcze innego ważnego terminu, a mianowicie: „autystyczne spektrum zaburzeń" *(autistic spectrum disorders)*. W takim brzmieniu został on po raz pierwszy użyty przez Doris A. Allen (1988), jednak za autorkę tej idei uważa się Lornę Wing (Wing i Gould, 1979). Przeprowadziła ona badania w dużej grupie dzieci w wieku od 7 do 15 lat i wyodrębniła wśród nich grupę osób z problemami należącymi do autystycznego kontinuum *(autistic continuum)*. Wszystkie te dzieci przejawiały zaburzenia w trzech sferach: (1) zdolności uczestniczenia w naprzemiennych interakcjach społecznych, (2) komunikowania się oraz (3) ograniczonej wyobraźni. Poza tą wspólną charakterystyką występowały u nich różnorodne, mniej lub bardziej złożone, problemy. Proponując wyodrębnienie autystycznego kontinuum, Wing zwróciła uwagę na zróżnicowanie populacji osób z autyzmem, a także na fakt, że poza trzema osiowymi obszarami manifestowania się symptomów występuje wiele innych trudności pojawiających się w różnych kombinacjach. W rezultacie tych analiz koncepcję autyzmu rozszerzono, włączając do niej zaburzenia o mniejszym nasileniu, które różnią się od wyjściowego (Kannerowskiego) opisu. Ponieważ jednak termin „kontinuum" sugerował istnienie wymiaru, na którym można by uporządkować te zaburzenia pod względem stopnia nasilenia symptomów autyzmu, został zastąpiony przez określenie „autystyczne spektrum zaburzeń", w którym nie ma sugestii dotyczącej stopnia nasilenia zaburzeń.

Termin „autystyczne spektrum zaburzeń" nie jest precyzyjny. Bywa traktowany jako jedna z nazw kategorii całościowych zaburzeń rozwoju, częściej jednak używa się go tylko w odniesieniu do trzech problemów należących do wspomnianej kategorii, a mianowicie: do zaburzenia autystycznego, do zaburzenia

Aspergera oraz do innych całościowych zaburzeń rozwoju. Zdarza się również, że do tego spektrum zaliczane są jeszcze zupełnie inne zaburzenia występujące w połączeniu z niektórymi rysami autystycznej charakterystyki za słabo zaznaczonymi, by zdiagnozować autyzm, ale wystarczająco widocznymi, aby wskazać na ich obecność w funkcjonowaniu jednostki.

Podkreśla się, że termin „autystyczne spektrum zaburzeń" może odegrać pozytywną rolę we wczesnym rozpoznawaniu objawów, ponieważ umożliwia uniknięcie trudnego i obarczonego dużym ryzykiem błędu różnicowania wewnątrz kategorii całościowych zaburzeń rozwoju. Stwierdzenie u dziecka zaburzenia należącego do autystycznego spektrum jest znacznie bardziej stabilne (tzn. niezmienne w ciągu kolejnych lat) niż rozpoznanie konkretnego zaburzenia, na przykład zaburzenia autystycznego czy innych całościowych zaburzeń rozwoju (zob. rozdział 5). Tak ogólne rozpoznanie powinno też wystarczyć do podjęcia wobec dziecka działań terapeutycznych służących zminimalizowaniu trudności i zapobieżeniu powstawaniu wtórnych problemów. Co więcej, jak już wspomniano, brakuje wystarczających dowodów (zarówno neurobiologicznych, jak i odnoszących się bezpośrednio do behawioralnych objawów klinicznych), aby móc precyzyjnie wskazać granice między zaburzeniami zaliczanymi do spektrum i przeprowadzić trafną diagnozę różnicową. W kontekście tych faktów zrozumiałe staje się, że w przygotowywanym przez APA projekcie *DSM-V* (www. dsm5.org/ProposedRevisions) termin „autystyczne spektrum zaburzeń" ma zastąpić obecną kategorię całościowych zaburzeń rozwoju, obejmując: zaburzenie autystyczne, zaburzenie Aspergera, inne całościowe zaburzenia rozwoju oraz dziecięce zaburzenie dezintegracyjne. Już obecnie w wielu pracach badawczych termin ten jest używany w odniesieniu do tych właśnie zaburzeń. Proponowane w roboczej wersji *DSM-V* kryteria diagnostyczne autystycznego spektrum zaburzeń są podobne do obecnie stosowanych kryteriów zaburzenia autystycznego (zob. rozdział 2). Należy jednak zauważyć, że mimo podanego wyżej uzasadnienia łącznego traktowania tej grupy zaburzeń, takie rozwiązanie spornych kwestii diagnostycznych również może budzić

wątpliwości. Dotyczą one przede wszystkim braku wyodrębnienia z tej grupy najlepiej funkcjonujących osób z autyzmem oraz osób z zespołem Aspergera.

Jak wspomniano, populacja osób z autyzmem jest bardzo niejednorodna. Pod nazwą „autyzm" kryje się przypuszczalnie wiele różnych problemów, które łączy pewne podobieństwo wzorca zachowania. Biorąc pod uwagę zróżnicowanie tej populacji, choćby w zakresie poziomu rozwoju intelektualnego czy też współwystępujących problemów medycznych, należy sądzić, że u podstaw tego wzorca mogą leżeć różne czynniki. Znaczne rozszerzenie definicji autyzmu i traktowanie go jako spektrum zaburzeń jest jedną z przyczyn dużego wzrostu liczby osób, u których jest on diagnozowany.

1.2. Dane epidemiologiczne

Od pierwszych badań epidemiologicznych dotyczących autyzmu odnotowywany jest ciągły wzrost częstości jego występowania. W ostatnich latach jest on tak duży, że pojawiły się obawy dotyczące epidemii autyzmu (Kern i Jones, 2006). Chociaż nie ma do nich podstaw w świetle danych naukowych, niewątpliwie konieczne jest monitorowanie zmian w częstości występowania autyzmu i wyjaśnienie przyczyn tak dużego wzrostu liczby osób, u których jest on rozpoznawany.

Pierwsze badania nad częstością autyzmu, przeprowadzone w Wielkiej Brytanii i Stanach Zjednoczonych, wskazywały na jego obecność w grupie liczącej między 0,7 a 4,0 na 10 000 dzieci (Lotter, 1966; Treffert, 1970). W tabeli 1.4 przedstawiono zestawienie wyników wybranych studiów epidemiologicznych przeprowadzonych w ciągu ostatnich 20 lat.

Analizując dane zawarte w tabeli 1.4, warto zwrócić uwagę, że wielkość wskaźników częstości autyzmu pozostaje w związku z między innymi liczebnością populacji, w której przeprowadzono badanie. Wskaźnik ten jest szczególnie wysoki w próbach

pochodzących z najmniejszych populacji. Uśrednione dane wskazują, że liczba dzieci z autyzmem wynosiła od 4 do 6 na 10 000 w latach 80. XX wieku, z kolei w latach 90. wzrosła do około 13, a aktualnie ocenia się, że zaburzenie autystyczne (czyli według innej terminologii „autyzm dziecięcy") występuje w grupie liczącej co najmniej od 15 do 25 na 10 000 dzieci. Jest nim więc dotkniętych od 0,05% do 0,22% populacji (Fombonne, Simmons, Ford, Meltzer i Goodman, 2001).

W Polsce nie przeprowadzono dotąd badań populacyjnych nad autyzmem zakrojonych na dużą skalę. Analizy obejmowały dość małe grupy i tylko niektóre regiony kraju. Otrzymane wyniki zaś nie są spójne i trudno na ich podstawie rzetelnie ocenić częstość występowania tego zaburzenia oraz liczbę osób nim dotkniętych. Można natomiast założyć, że wskaźniki epidemiologiczne nie odbiegają u nas od ustalonych w krajach o podobnej kulturze i środowisku geograficznym. Jeżeli zatem ostrożnie przyjmiemy, że autyzm (tj. zaburzenie autystyczne/autyzm dziecięcy) występuje u jednego lub dwojga na 1000 dzieci, to zgodnie z danymi pochodzącymi z rocznika statystycznego, dotyczącymi liczby dzieci w poszczególnych przedziałach wiekowych, liczba dzieci z autyzmem kształtowałaby się tak, jak przedstawiono w tabeli 1.5.

Częstość zespołu Aspergera jest wyższa niż częstość zaburzenia autystycznego, ale dane zebrane w tym obszarze nie są jednoznaczne (Fombonne, 2005). Jeśli zaś uwzględnimy wszystkie zaburzenia należące do autystycznego spektrum, wskaźnik częstości okaże się bardzo wysoki.

Tabela 1.4. Wyniki badań nad częstością występowania zaburzenia autystycznego (autyzmu dziecięcego)

Źródło	**Wskaźnik częstości (na 10 000 osób)**	**Kraj, wiek badanych**	**Wielkość populacji uwzględnionej w badaniu**

Bryson, Clark i Smith (1988)	10,10	Kanada, 6-14 lat	20 800
Sugiyama i Abe (1989)	13,00	Japonia, 3 lata	12 263
Honda, Shimizu, Misumi, Nimi i Ohashi (1996)	21,08	Japonia, Yokohama, 5 lat	8537
Arvidsson, Danielsson, Forsberg, Gillberg, Johansson i in. (1997)	46,40	Szwecja, 3-6 lat	1941
Taylor, Miller, Farrington, Petropoulos, Favot-Mayaud i in. (1999)	8,70	Wielka Brytania, 1-16 lat	490 000
Kadesjo, Gillberg i Hagberg (1999)	72,60	Szwecja, 6,7-7,7 lat	826
Bertrand, Boyle, Yeargin-Allsopp, Decoufle, Mars i in. (2001)	40,00	Stany Zjednoczone, 3-10 lat	76 000
Croen, Grether, Hoogstrate i Selvin (2002)	11,00	Stany Zjednoczone, 5-12 lat	4 950 333
Yeargin-Allsopp, Rice,	34,00	Stany Zjednoczone,	272 646

Karapurkar, Doernberg, Boyle i in. (2003)		duże miasta, 3-10 lat	
Chakrabarti i Fombonne (2005)	22,00	Wielka Brytania, 4-7 lat	10 903
Fombonne, Zakarian, Bennett, Meng i McLean-Heywood (2006)	21,60	Kanada, 4-17 lat	27 749
Baird, Simonoff, Pickles, Chandler, Loucas i in. (2006)	38,90	Wielka Brytania, 9-10 lat	56 946

Źródło: opracowanie własne.

Tabela 1.5. Liczba dzieci i młodzieży z autyzmem w Polsce w wieku 1-19 lat oszacowana na podstawie danych na temat liczebności populacji pochodzących z *Małego Rocznika Statystycznego Polski* (2010)

Wiek (w latach)	**Wielkość populacji**	**Oszacowana liczba dzieci z autyzmem**
1-4	1 455 941	1456-2912
5-9	1 838 694	1839-3678
10-14	2 170 630	2171-4342

15-19	2 664 171	2664-5328

Źródło: opracowanie własne na podstawie danych Głównego Urzędu Statystycznego (2010).

W Stanach Zjednoczonych oszacowano, że zaburzenia należące do spektrum autyzmu występują u jednej osoby na nieco ponad 150 (Centers for Disease Control and Prevention, 2007). Podobne informacje uzyskali w Wielkiej Brytanii Simon Baron-Cohen ze współpracownikami (2009). Warto również przytoczyć wyniki tajwańskiego badania, w którym analizowano zmiany w zakresie wskaźników epidemiologicznych w połączeniu ze stopniem ciężkości zaburzeń ze spektrum autyzmu (Li, Vestergaard, Obel, Christensen, Precht i in., 2011). Wynika z niego, że na przestrzeni ostatnich 10 lat znacząco wzrosła liczba dzieci z lekkim nasileniem tych zaburzeń, podczas gdy procent dzieci z cięższą postacią nieco zmalał.

Zaburzenia należące do autystycznego spektrum są obecnie częstsze u dzieci niż na przykład rozszczep kręgosłupa czy zespół Downa (Filipek, Accardo, Baranek, Cook, Dawson i in., 1999). Fakty te skłaniają do poszukiwania przyczyn tak dużego wzrostu liczby tego typu rozpoznań. Część z nich wynika z metodologii badań. Istotną rolę odgrywają w nich dane kliniczne dotyczące liczby osob, u których autyzm został rozpoznany, a także informacje pochodzące od rodziców, nauczycieli lub pediatrów. Im większa jest liczba dzieci, u których formalnie zdiagnozowano autyzm, tym wyższe są wskaźniki epidemiologiczne (Noland i Gabriels, 2004). W związku z tym duże znaczenie ma większa wykrywalność połączona z lepszą dostępnością usług diagnostycznych, a także wyższym poziomem wiedzy rodziców, klinicystów i nauczycieli. Dobrze ilustruje to wynik badań przeprowadzonych w Kalifornii, w których stwierdzono związek między wykształceniem matki a diagnozą autyzmu u dziecka (Croen i in., 2002). Rezultat ten można interpretować jako pochodną faktu, że lepiej wykształcone matki dysponują większą wiedzą na temat przebiegu rozwoju dzieci, a także potrafią bardziej skutecznie poszukiwać profesjonalnej

pomocy. Warto przypomnieć, że w pierwszej publikacji poświęconej autyzmowi Kanner (1943) zauważył wyższy niż przeciętny poziom wykształcenia oraz zawodowych osiągnięć rodziców opisanych dzieci. W większości późniejszych prac nie potwierdzono związku między tym zaburzeniem a statusem socjoekonomicznym, rasą ani religią rodziców (Volkmar, Lord, Bailey, Schultz i Klin, 2004). Wciąż jednak pojawiają się także doniesienia, że diagnoza autyzmu u dziecka pozostaje w związku z wyższym statusem socjoekonomicznym rodziców (Durkin, Maenner, Meaney, Levy, DiGuiseppi i in., 2010). Świadczy to głównie o nierównym dostępie do profesjonalnych usług diagnostycznych dzieci z rodzin bardziej zamożnych i uboższych. Podobny problem występuje z pewnością w Polsce w związku z bardzo ograniczoną podażą tego typu usług w publicznych placówkach zdrowotnych.

Na wzrost liczby dzieci z autyzmem mogą też wpływać zmiany definicji i kryteriów diagnostycznych. Termin „autyzm", o czym była już mowa, bywa stosowany w badaniach epidemiologicznych w odniesieniu do całego autystycznego spektrum zaburzeń. Zakres tego pojęcia znacznie się więc rozszerzył, obejmując na przykład zespół Aspergera. Wielu dzieciom, u których obecnie rozpoznaje się autyzm, w przeszłości z pewnością nie zostałaby postawiona taka diagnoza. Dodatkowe znaczenie może mieć, odnotowywana w niektórych krajach, tendencja specjalistów do rozpoznawania autyzmu, aby zapewnić dziecku dostęp do większego zakresu pomocy (Volkmar i in., 2004). Diagnoza taka umożliwia bowiem objęcie dziecka większą liczbą działań interwencyjnych niż na przykład diagnoza upośledzenia umysłowego. Chociaż wzrost częstości autyzmu dotyczy przede wszystkim dzieci funkcjonujących na wyższym poziomie rozwoju intelektualnego, to także w tym przypadku diagnoza taka może otwierać dostęp do szerszego spektrum usług terapeutycznych i edukacyjnych.

Istnieją jednak wątpliwości, czy wymienione powyżej czynniki wystarczą, aby wyjaśnić tak duży wzrost liczby rozpoznań autyzmu w ostatnich latach. Pojawiają się przypuszczenia, że może to mieć związek z działaniem patogennych czynników środowiskowych, na przykład zatruciem metalami ciężkimi pochodzącymi z pożywienia

lub szczepionek, zatruciem środowiska pestycydami, stosowaniem nadmiernych dawek antybiotyków albo niedoborem jodu. Zagadnienia te zostaną omówione w rozdziale 3.

Niezależnie od przyczyn wzrost częstości występowania autyzmu powinien być z pewnością uwzględniony w planowaniu polityki społecznej na kolejne lata. Zjawisko to wiąże się bowiem ze znacznie zwiększonymi potrzebami w zakresie wczesnego diagnozowania, terapii, edukacji, rehabilitacji, a następnie także aktywizacji zawodowej osób z autyzmem oraz wsparcia dla ich rodzin (zob. ramka 1.1).

Ramka 1.1. Psychologiczna sytuacja rodziców dzieci z autyzmem

Wymagania związane z opieką nad dzieckiem z autyzmem są szczególnie duże. Z badań wynika, że poziom stresu rodzicielskiego w tej grupie jest wyższy nie tylko w porównaniu z rodzicami dzieci rozwijających się prawidłowo, ale także z rodzicami dzieci z innymi zaburzeniami rozwoju (m.in. Abbeduto, Seltzer, Shattuck, Krauss, Orsmond i in., 2004; Baker-Ericzén, Brookman-Frazee i Stahmer, 2005; Dąbrowska i Pisula, 2010; Pisula, 2007). Główne źródła tego stresu stanowią: problemy związane z diagnozą, lęk o przyszłość dziecka, brak akceptacji dziecka przez otoczenie i małe wsparcie społeczne. Do wysokiego poziomu stresu przyczyniają się także: trudności w komunikowaniu się z dzieckiem, zrozumieniem jego sposobu postrzegania świata i funkcjonowania, a także problemy z zachowaniem obecne u większości osób z autyzmem (Bishop, Richler, Cain i Lord, 2007). Specyfika zaburzenia i jego wciąż słabo poznany charakter przyczyniają się do tego, że rodzicom bardzo trudno wypracować spójny obraz dziecka i nadać sens wydarzeniom zachodzącym w życiu rodziny (Pisula i Kossakowska, 2010). Ponadto nie otrzymują oni wystarczającej profesjonalnej pomocy (Sakaguchi i Beppu, 2007) i często to na nich samych spoczywa odpowiedzialność za zorganizowanie, koordynowanie, a nierzadko także prowadzenie interwencji terapeutycznej i edukacji dziecka.

2
Kliniczna charakterystyka autyzmu

Autyzm należy do tak zwanych zaburzeń ukrytych, co oznacza, że nie rozpoznano dotąd żadnych jego zewnętrznych oznak (np. w budowie ciała, wyglądzie czy sposobie poruszania się) pomocnych w procesie diagnostycznym. Współczesna definicja autyzmu odwołuje się do zestawu symptomów widocznych w zachowaniu niezgodnym z poznanymi prawidłowościami rozwojowymi. Ważne jest przy tym, że nietypowe zachowanie znacznie ogranicza możliwości przystosowawcze osoby, u której występuje. Niedoskonałość takiego sposobu ujmowania istoty autyzmu jest oczywista: wynika ona z braku naukowego wyjaśnienia etiologii i mechanizmów patogenetycznych leżących u podstaw tego zaburzenia.

Jak wspomniano w rozdziale 1, behawioralne wskaźniki, tworzące tak zwaną autystyczną triadę, należą do trzech obszarów. Są to:

- znacznie ograniczone zdolności tworzenia relacji z innymi ludźmi oraz uczestniczenia w interakcjach społecznych,
- zaburzenia komunikowania się – zarówno werbalnego, jak i niewerbalnego,
- schematyzm w zachowaniu oraz ograniczony repertuar aktywności i zainteresowań połączony z brakiem wyobraźni (APA, 2000).

Zarówno w *DSM-IV-R*, jak i *ICD-10* rozpoznanie autyzmu opiera się na stwierdzeniu określonej liczby symptomów należących do wymienionej triady (zob. tabela 2.1).

Jak wspomniano w rozdziale 1, kryteria diagnostyczne autystycznego spektrum zaburzeń w proponowanej wersji *DSM-V*są podobne do obecnie istniejących w odniesieniu do zaburzenia autystycznego (zob. tabela 2.2).

Tabela 2.1. Kryteria diagnostyczne autyzmu według APA i WHO

Kryteria diagnostyczne według *DSM-IV-TR:*
(A) W sumie występuje minimum sześć zaburzeń z obszarów (1), (2) i (3), w tym co najmniej dwa z (1) i po jednym z (2) i (3). (1) Jakościowe zaburzenia interakcji społecznych występujące w postaci co najmniej dwóch z następujących objawów: (a) znaczne zaburzenia złożonych zachowań niewerbalnych, takich jak kontakt wzrokowy, mimika twarzy, postawa ciała i gestykulacja, stosowanych w celu regulowania interakcji społecznych; (b) brak związków rówieśniczych właściwych dla danego poziomu rozwoju; (c) brak spontanicznego dzielenia radości, zainteresowań lub osiągnięć z innymi ludźmi (np. brak pokazywania, przynoszenia lub wskazywania obiektów zainteresowania); (d) brak społecznej lub emocjonalnej wzajemności (wymiany). (2) Jakościowe zaburzenia w komunikacji występujące w postaci przynajmniej jednego z następujących objawów: (a) opóźnienie lub brak rozwoju języka (któremu nie towarzyszą próby kompensowania poprzez alternatywne sposoby komunikacji, takie jak gestykulacja czy mimika); (b) u jednostek z prawidłowym rozwojem mowy znaczne zaburzenia zdolności inicjowania lub podtrzymywania konwersacji;

(c) stereotypowe i powtarzane wykorzystanie języka lub język idiosynkratyczny;
(d) brak zróżnicowanej, spontanicznej zabawy z udawaniem lub zabawy opartej na społecznym naśladowaniu, właściwej dla danego poziomu rozwoju.

(3) Ograniczone, powtarzane i stereotypowe wzorce zachowania, zainteresowań i działania występujące w postaci przynajmniej jednego z następujących objawów:
(a) zaabsorbowanie co najmniej jednym stereotypowym i ograniczonym wzorcem zainteresowań, których intensywność lub przedmiot są nienormalne;
(b) sztywne przywiązanie do specyficznych, niefunkcjonalnych zwyczajów lub rytuałów;
(c) stereotypowe i powtarzane manieryzmy ruchowe (np. trzepotanie palcami, rękoma, kręcenie się lub złożone ruchy całego ciała);
(d) uporczywe zajmowanie się częściami obiektów.

(B) Opóźnienia lub nieprawidłowe funkcjonowanie w przynajmniej jednym z następujących obszarów przed ukończeniem 3 lat: (1) interakcje społeczne, (2) język używany w społecznej komunikacji lub (3) zabawa symboliczna lub wyobrażeniowa.

(C) Zaburzenie nie jest lepiej charakteryzowane przez zaburzenie Retta lub dziecięce zaburzenie dezintegracyjne.

Kryteria diagnostyczne według *ICD-10:*

(A) Nieprawidłowy lub zaburzony rozwój wyraźnie widoczny przed 3. rokiem życia w co najmniej jednym z następujących obszarów:
(1) rozumienie i ekspresja językowa używane w społecznym porozumiewaniu się,
(2) rozwój wybiórczego przywiązania społecznego lub wzajemnych kontaktów społecznych,
(3) funkcjonalna lub symboliczna zabawa.

(B) W sumie występuje co najmniej sześć objawów spośród wymienionych w punktach 1, 2 i 3, przy czym co najmniej dwa z nich z punktu i i co najmniej po jednym z punktów 2 i 3:

(1) Jakościowe nieprawidłowości wzajemnych interakcji społecznych przejawiane co najmniej w dwóch z następujących obszarów:

(a) niedostateczne wykorzystanie kontaktu wzrokowego, wyrazu twarzy, postawy ciała i gestów do odpowiedniego regulowania interakcji społecznych,

(b) niedostateczny (odpowiedni do wieku umysłowego i mimo licznych okazji) rozwój związków rówieśniczych obejmujących współdzielenie zainteresowań, czynności i emocji),

(c) brak odwzajemnienia społeczno-emocjonalnego przejawiający się upośledzeniem lub odmiennością reagowania na emocje innych osób albo brak modulacji zachowania odpowiedniej do społecznego kontekstu albo słaba integracja zachowań społecznych, emocjonalnych i komunikacyjnych,

(d) brak spontanicznej potrzeby dzielenia z innymi osobami radości, zainteresowań lub osiągnięć (np. brak pokazywania, przynoszenia lub podkreślania wobec innych osób przedmiotów swego indywidualnego zainteresowania).

(2) Jakościowe nieprawidłowości w porozumiewaniu się przejawiane co najmniej w jednym z następujących obszarów:

(a) opóźnienie lub całkowity brak rozwoju mowy, które nie wiążą się z próbą kompensowania za pomocą gestów lub mimiki jako alternatywnego sposobu porozumiewania się (często poprzedzane przez brak komunikatywnego gaworzenia),

(b) względny niedostatek inicjatywy i wytrwałości w podejmowaniu wymiany konwersacyjnej (na jakimkolwiek występującym poziomie umiejętności

językowej), w których zachodzą zwrotne reakcje na komunikaty innej osoby,
(c) stereotypowe i powtarzające się, idiosynkretyczne wykorzystanie słów i wyrażeń,
(d) brak spontanicznej różnorodności zabawy w udawanie (na niby) lub zabawy naśladujące role społeczne.

(3) Ograniczone, powtarzające się i stereotypowe wzorce zachowania, zainteresowań i aktywności przejawiane w co najmniej jednym z następujących obszarów:
(a) pochłonięcie minimum jednym stereotypowym obszarem zainteresowań o nieprawidłowej treści i organizacji albo minimum jednym obszarem zainteresowań nieprawidłowym z powodu intensywności i ograniczenia, choć nie z powodu treści i zogniskowania,
(b) wyraziście kompulsyjne przywiązanie do specyficznych, niefunkcjonalnych czynności rutynowych i zrutynizowanych,
(c) stereotypowe, powtarzające się manieryzmy ruchowe, obejmujące albo stukanie lub kręcenie palcami, albo złożone ruchy całego ciała,
(d) koncentracja na szczątkowych lub niefunkcjonalnych właściwościach przedmiotów służących do zabawy (np. zapach, odczucie powierzchni lub powodowanego hałasu czy wibracji).

Obrazu klinicznego nie można wytłumaczyć innymi odmianami całościowych zaburzeń rozwojowych, specyficznymi rozwojowymi zaburzeniami rozwoju języka (F80.2) z wtórnymi trudnościami społeczno-emocjonalnymi, reaktywnymi zaburzeniami przywiązania ani zaburzeniami selektywności przywiązania, upośledzeniem umysłowym (F70-72) z pewnymi cechami zaburzeń emocji i zachowania, schizofrenią (F20) o niezwykle wczesnym początku ani zespołem Retta (F84.2).

Źródło: opracowanie wtasne na podstawie APA (2000) i WHO (1992).

Tabela 2.2. Kryteria diagnostyczne autystycznego spektrum zaburzeń zaproponowane w roboczej wersji *DSM-V*

Kryteria diagnostyczne autystycznego spektrum zaburzeń
Spełnione muszą zostać kryteria 1, 2 i 3. (1) Klinicznie znaczące, trwale obecne deficyty w społecznym komunikowaniu się i interakcjach społecznych przejawiające się w: (a) wyraźnych deficytach w komunikacji niewerbalnej i werbalnej, wykorzystywanej w interakcjach społecznych, (b) braku społecznej wzajemności, (c) niepowodzeniach w tworzeniu i podtrzymywaniu związków rówieśniczych odpowiednio do poziomu rozwoju. (2) Ograniczone, uporczywe wzorce zachowania, zainteresowań i aktywności występujące w postaci co najmniej dwóch z następujących objawów: (a) stereotypowe zachowania ruchowe lub werbalne albo niezwykłe zachowania sensoryczne, (b) nadmierne przywiązanie do rutyn i zrytualizowanych wzorców zachowania, (c) ograniczone zainteresowania połączone zfiksacją. (3) Symptomy muszą być obecne we wczesnym dzieciństwie (ale mogą nie przejawiać się w pełni, dopóki wymagania społeczne nie przekroczą ograniczonych możliwości dziecka).

Źródło: opracowanie własne na podstawie materiału zamieszczonego na stronie www.dsm5.org/ProposedRevisions.

O szczególnym charakterze autyzmu decyduje połączenie problemów w rozwoju społecznym, zdolności komunikowania się oraz charakterystycznych wzorców zachowania i zainteresowań. Żaden pojedynczy symptom nie wystarcza do sformułowania diagnozy. Należy także podkreślić, że część typowych dla autyzmu problemów występują również u dzieci z zaburzeniami spoza autystycznego spektrum, na przykład zaburzeniami rozwoju mowy.

Ponadto zaburzenia zaliczane do autystycznego spektrum mogą współwystępować między innymi z zespołem Downa (np. Hepburn, Philofsky, Fidler i Rogers, 2008).

2.1. Funkcjonowanie społeczne

Nieprawidłowości w rozwoju społecznym są u osób z autyzmem bardzo rozległe. Ujawniają się szczególnie wyraźnie w ograniczeniu zdolności inicjowania oraz podtrzymywania interakcji (Volkmar i in., 2004). Choć trudności te mogą przybierać zróżnicowaną postać, a zdolności społeczne ulegają także u tych osób rozwojowi, to nawet najlepiej funkcjonujące spośród nich doświadczają dużych problemów w relacjach interpersonalnych.

Nieprawidłowości w rozwoju społecznym mogą się ujawniać w bardzo wczesnym okresie życia i znacznie ograniczać dostęp do informacji. Powstająca w związku z tym deprywacja tworzy szczególne i niekorzystne warunki dla rozwoju mózgu. Geraldine Dawson ze współpracownikami (Dawson, Toth, Abbott, Osterling, Munson i in., 2004) przypuszczają, że pierwotny rodzaj trudności dotyczy zdolności wyodrębniania z bogatej stymulacji docierającej do organizmu istotnych bodźców o znaczeniu społecznym. Według autorów może to wynikać z wrodzonych nieprawidłowości działania systemu podkorowego, które mają konsekwencje dla rozwoju struktur korowych. Już u małych dzieci z autyzmem można dostrzec ograniczone zainteresowanie bodźcami społecznymi, w tym twarzą ludzką. Noworodki rozwijające się prawidłowo w kilka godzin po urodzeniu preferują bodźce wzrokowe przypominające ludzką twarz (Valenza, Simion, Macchi Cassia i Umilta, 1996). Nieco później niemowlęta nie tylko obserwują twarze innych osób, ale także dostosowują swoje zachowanie do ich wyrazu i reagują zaniepokojeniem na brak czułości (Nagy, 2008). Dzieci z autyzmem znacznie rzadziej i krócej przyglądają się ludziom, poświęcając więcej uwagi i czasu przedmiotom (Dawson, Webb i McPartland, 2005; Swettenham, Baron-Cohen, Charman, Cox, Baird i in., 1998).

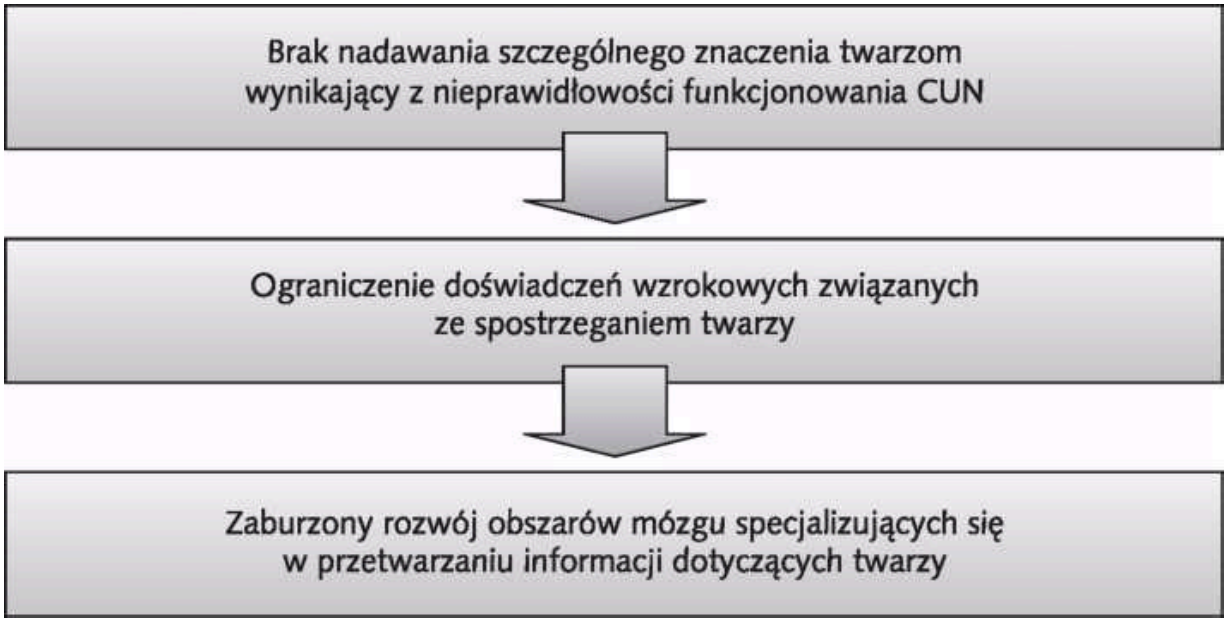
Chociaż w miarę upływu czasu zainteresowanie interakcjami społecznymi u dzieci z autyzmem zazwyczaj wzrasta, to nadal jest ono mniejsze niż u ich rówieśników. Skłania to badaczy do przypuszczeń, że szczególne trudności dzieci z autyzmem dotyczą kierowania własnej uwagi w stronę bodźców społecznych i wynikają z braku wrodzonych preferencji tego rodzaju bodźców (Dawson, Klinger, Panagiotides, Lewy i Castelloe, 1995; Klin, Jones, Schultz, Volkmar i Cohen, 2002).

Nie wiadomo, czy fakt nieprzyglądania się twarzom wynika ze specyficznych deficytów związanych z rozpoznawaniem twarzy i emocji, czy też stanowi element szerszych zaburzeń uwagi. Pewne światło na tę wątpliwość rzucają rezultaty badań nad kierunkiem patrzenia *(eye tracking studies)*. Wskazują one, że osoby z autyzmem śledzą wzrokiem bodźce nieożywione podobnie jak inni ludzie – i to niezależnie od tego, czy są one statyczne, czy też znajdują się w ruchu, jak choćby toczące się kule (Speer, Cook, McMahon i Clark, 2007). Różnice się pojawiają, gdy obiektem obserwacji są ludzie, a zwłaszcza dynamiczne sytuacje społeczne. Podczas obserwowania rozmowy dwojga ludzi osoby z autyzmem znacznie rzadziej patrzą w kierunku ich oczu, a częściej spoglądają na poruszające się usta i ręce. Podobne rezultaty uzyskano w badaniu, w którym porównywano dwuletnie dzieci z autyzmem z rówieśnikami (z opóźnieniem rozwoju oraz z rozwijającymi się prawidłowo) podczas oglądania filmów przedstawiających twarz aktorki mówiącej do dziecka i próbującej zaangażować je w zabawę (Jones, Carr i Klin, 2008). Okazało się, że dzieci z autyzmem znacznie rzadziej patrzyły w oczy oglądanej w zbliżeniu postaci, częściej zaś na jej usta. Ponadto czas patrzenia w oczy korelował z nasileniem trudności w rozwoju społecznym dzieci – im trudności te były większe, tym krócej dziecko patrzyło w kierunku oczu. Interesujące dane związane z tym zagadnieniem otrzymali Katarzyna Chawarska i Frederick Shic (2009). W ich badaniu czteroletnie dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu poświęcały oglądaniu twarzy mniej czasu (częściej patrzyły na inne bodźce widoczne na ekranie) niż dwuletnie dzieci z tymi zaburzeniami i dzieci rozwijające się prawidłowo. Mogłoby to wskazywać, że

w miarę upływu czasu trudności tego rodzaju nasilają się u osób z autyzmem, chociaż posiadane informacje nie pozwalają na razie na formułowanie daleko idących wniosków.

Należy również dodać, że wyniki badań nad percepcją twarzy u osób z autyzmem nie są jednoznaczne. Mel D. Rutherford i Ashley M. Towns (2008) nie stwierdzili różnic między dorosłymi z tym zaburzeniem a osobami funkcjonującymi prawidłowo pod względem czasu patrzenia w kierunku oczu i obserwowania poszczególnych części twarzy oglądanych na fotografii. Nie jest wykluczone, że różnice ujawniają się wyraźniej, gdy prezentowany badanym materiał wymaga analizy zmian mimiki. Warto w tym miejscu przytoczyć interesujące doniesienia dotyczące obserwowania ruchu *(biological motion)* przez małe dzieci z autyzmem (Klin, Lin, Gorrindo, Ramsay i Jones, 2009). Nie umiały one śledzić przemieszczających się punktów świetlnych, naśladujących ruch żywych istot, a jednocześnie były bardzo wrażliwe na bodźce fizyczne, pozbawione znaczenia społecznego, które przypadkiem powstawały przy tej stymulacji. Ami Klin ze współpracownikami zauważają, że nadawanie wysokiego priorytetu ruchowi o znaczeniu biologicznym (tj. kierowanie uwagi w stronę takich bodźców) odgrywa istotną rolę w funkcjonowaniu społecznym jako mechanizm umożliwiający adaptacyjne interakcje z innymi żywymi istotami. W mózgu istnieją wyspecjalizowane obszary w głębokich warstwach płatów skroniowych (ciało migdałowate i zakręt wrzecionowaty), które aktywują się właśnie podczas obserwacji ruchu obiektów o potencjalnym znaczeniu biologicznym, na przykład przemieszczanie się kształtu zbliżonego do węża (por. klasyczne prace Josepha E. Le-Doux, np. LeDoux, 2000). Mechanizmy neuronalne leżące u podłoża percepcji ruchu o znaczeniu biologicznym obejmują regiony mózgu, które są również zaangażowane w percepcję podstawowych sygnałów społecznych, na przykład ekspresji mimicznej i kierunku patrzenia. Warto dodać, że zdolność kierowania uwagi w stronę ruchu o biologicznym znaczeniu jest uznawana za prekursor rozwoju zdolności przypisywania intencji.

Zdolności przetwarzania informacji dotyczących twarzy we wczesnym okresie życia wiążą się przypuszczalnie z działaniem systemu podkorowego, a następnie funkcje te przejmuje system korowy (Dawson i Zanolli, 2003).


Brak nadawania szczególnego znaczenia twarzom wynikający z nieprawidłowości funkcjonowania CUN
Ograniczenie doświadczeń wzrokowych związanych ze spostrzeganiem twarzy
Zaburzony rozwój obszarów mózgu specjalizujących się w przetwarzaniu informacji dotyczących twarzy

Rycina 2.1. Schemat powstawania trudności w przetwarzaniu informacji dotyczących twarzy u osób z autyzmem

Źródło: opracowanie własne.

Dla rozwoju tego systemu istotne są doświadczenia dotyczące spostrzegania twarzy, zdobywane w okresie szczególnej wrażliwości na tego typu informacje we wczesnej fazie życia. Ponieważ dzieci z autyzmem nie poświęcają twarzom wystarczająco dużo uwagi, naraża to rozwój systemu korowego na nieprawidłowości (zob. rycina 2.1).

Ze specyfiką obserwowania ludzkiej twarzy wiążą się problemy z odczytywaniem emocji. Większość osób z autyzmem rozpoznaje emocje podstawowe, takie jak radość, złość, smutek, strach, a także obrzydzenie i zaskoczenie (Castelli, 2005). Znacznie gorzej radzą sobie jednak z odczytywaniem stanów bardziej złożonych, na przykład wstydu i zazdrości (Bauminger, 2004). Idzie to w parze z koniecznością wyjścia w tym przypadku poza obserwowalne

przejawy emocji oraz wykorzystania do ich zinterpretowania wiedzy na temat kontekstu społecznego i powstającego w związku z nim stanu umysłu. Odczytanie tego ostatniego, a zwłaszcza uwzględnienie w tym procesie kontekstu, przekracza możliwości większości osób z autyzmem. Trudności, których doświadczają ci ludzie, nie ograniczają się zresztą do identyfikowania emocji. Okazuje się bowiem, że nawet jeśli dzieci z tym zaburzeniem potrafią rozpoznać emocje, to nie wykorzystują spontanicznie tej umiejętności w celu zinterpretowania czyjegoś zachowania. Sander Begeer ze współpracownikami (Begeer, Rieffe, Terwogt i Stockmann, 2006) poprosili grupę chłopców z autyzmem w wieku od 7 do 12 lat o pogrupowanie według dowolnego kryterium zdjęć twarzy. W przeciwieństwie do rozwijających się prawidłowo rówieśników dzieci te, dokonując kategoryzacji, w ogóle nie uzwględniły emocji. Kiedy jednak następnie polecono chłopcom wybrać zdjęcia osób, które mogłyby zachować się wobec nich przyjaźnie albo wrogo (np. ukarać ich), potrafili wykonać to zadanie poprawnie i kierowali się przy tym informacjami na temat prawidłowo odczytanych emocji. Tak więc, chociaż na zdjęciach dostrzegali pewne sygnały społeczne, to nie traktowali ich jako ważnych. Spontanicznie, bez podpowiedzi, nie umieli wykorzystać ich do wyjaśnienia i przewidzenia zachowania sfotografowanej postaci.

Również wyniki innych badań potwierdzają, że osoby z autyzmem mają trudności w antycypowaniu zachowania innych ludzi (np. Ruffman, Garnham i Rideout, 2001). Ponadto dzieci z tym zaburzeniem są mniej wrażliwe na bodźce o znaczeniu emocjonalnym w porównaniu z dziećmi z innymi problemami w rozwoju (np. jego opóźnieniem) oraz rozwijającymi się prawidłowo (Scambler, Hepburn, Rutherford, Wehner i Rogers, 2007).

Osoby z autyzmem doświadczają także trudności z rozpoznawaniem i nazywaniem własnych emocji. Wskazują na to badania kwestionariuszowe, w których mierzono aleksytymię i empatię (Hill, Berthoz i Frith, 2004). Z badań tych wynika, że u dorosłych osób z autyzmem, dobrze funkcjonujących pod

względem intelektualnym, trudności w odczytywaniu cudzych i własnych emocji korelują ze sobą. Ponadto badania z zastosowaniem rezonansu magnetycznego wskazują na różnice w aktywności mózgu u osób z autyzmem i rozwijających się prawidłowo w trakcie dokonywania introspekcji własnego stanu emocjonalnego (Silani, Bird, Brindley, Singer, Frith i in., 2008). Podczas oceniania swoich uczuć powstających przy oglądaniu nieprzyjemnych obrazów (np. przedstawiających psa groźnie szczerzącego zęby) u osób rozwijających się prawidłowo wystąpiła silna korelacja zdolności rozpoznania własnych emocji i uaktywnienia się mózgu w obszarze przedniej wyspy. Aktywność w tym rejonie wykazano także w innych badaniach dotyczących wzbudzania negatywnych uczuć przez nieprzyjemną lub wywołującą ból stymulację (Craig, Chen, Bandy i Reiman, 2000). U osób z autyzmem podczas odczytywania własnych uczuć aktywność mózgu w rejonach związanych z autorefleksją i rozpoznawaniem stanów umysłu była obniżona (Silani i in., 2008). Ściślej rzecz biorąc, pobudzone były u nich te same rejony mózgu, co u osób funkcjonujących prawidłowo, ale aktywność ta była znacznie słabsza. Dotyczyło to przedniego zakrętu obręczy, głębokich warstw kory nadoczodołowej, przyśrodkowej kory ciemieniowo-czołowej, środkowej części płacika ciemieniowego, bieguna lewego płata skroniowego i móżdżku. Z kolei w tylnych rejonach mózgu, zwłaszcza korze ciemieniowej i potylicznej, aktywność była znacznie podwyższona.

Nie wiadomo, jakie dokładnie procesy emocjonalne są zaburzone u osób z autyzmem. Stosunkowo mało kontrowersji budzi stwierdzenie, że mają one trudności z wyrażaniem emocji i ich adekwatnym rozpoznawaniem. Dane psychofizjologiczne dotyczące wzbudzania emocji u tych osób są niejasne. W jednym z badań wykazano u nich niższy niż w grupie kontrolnej poziom pobudzenia przy oglądaniu obrazów wywołujących smutek, a jednocześnie wyższy – przy oglądaniu obrazów neutralnych emocjonalnie (Bólte, Feineis-Matthews i Poustka, 2008). Uczestników tego badania po prezentacji każdego z obrazów proszono o ocenę własnego stanu emocjonalnego. Oglądając bodźce wywołujące lęk lub smutek, osoby

z autyzmem deklarowały większe opanowanie i kontrolę emocji niż osoby rozwijające się prawidłowo. Emocjonalne zaangażowanie podczas oglądania treści wywołujących u innych smutek lub lęk było więc w pierwszej grupie niższe zarówno w świetle danych fizjologicznych, jak i ich własnych deklarowanych odczuć.

Niektóre nowsze badania dowodzą jednak, że zdolności odczytywania i kategoryzowania emocji są u osób z autyzmem znacznie lepiej rozwinięte, niżby to wynikało z wcześniejszych doniesień (np. Homer i Rutherford, 2008). Obecnie wskazuje się między innymi, że grupa ta przetwarza informacje dotyczące twarzy w sposób całościowy, nie ograniczając się do strategii polegającej na analizie wybranego fragmentu. Jest to sprzeczne z dobrze ugruntowanym poglądem dotyczącym związanych z autyzmem deficytów w zakresie całościowego przetwarzania informacji (zob. rozdział 4) i z pewnością stanowi ważną przesłankę do dalszych badań w tym obszarze. Wiadomo ponadto, że zdolności osób z autyzmem w zakresie rozpoznawania emocji rosną wraz z wiekiem (Kuusikko, Haapsamo, Jansson-Verkasalo, Hurtig, Mattila i in., 2009), istotne jest więc uwzględnianie tego czynnika w prowadzonych ana lizach.

Za jeden z charakterystycznych dla autyzmu objawów należy uznać zaburzenia kontaktu wzrokowego. Ich nasilenie może być jednak odmienne u poszczególnych osób, a także w różnych sytuacjach (Senju i Johnson, 2009). Niektórzy ludzie z autyzmem unikają kontaktu wzrokowego, co może pozostawać w związku z trudnościami w interpretowaniu wyrazu oczu oraz znaczenia kierunku patrzenia. Bardzo interesujące są wyniki badań wskazujących na brak wykorzystywania kontaktu wzrokowego w celu regulowania relacji społecznych. W jednym z takich badań (Phillips, Baron-Cohen i Rutter, 1992) eksperymentator niespodziewanie przerywał dziecku zabawę, przytrzymując jego ręce. Dzieci rozwijające się prawidłowo oraz niepełnosprawne intelektualnie patrzyły wówczas na badającego, szukając w jego twarzy wyjaśnienia sytuacji. Dzieci z autyzmem próbowały się oswobodzić, patrzyły na własne ręce lub zabawkę.

Warto jednak zaznaczyć, że sama niska częstość nawiązywania kontaktu wzrokowego nie jest wiarygodnym wczesnym wskaźnikiem autyzmu i nie pozwala na trafne przewidywanie przebiegu dalszego rozwoju dziecka (np. Baron-Cohen, Scott i in., 2006). Bardziej przydatna jest w tym celu analiza tak zwanych złożonych zachowań komunikacyjnych, na przykład łączenia kontaktu wzrokowego ze wskazywaniem, wokalizacją albo mówieniem do kogoś.

Opisanym problemom towarzyszą trudności w tworzeniu wspólnego pola uwagi. Pod tym terminem kryje się zespół zdolności umożliwiających koordynowanie i płynne przenoszenie uwagi między obiektem (przedmiotem lub wydarzeniem) a osobą w celu dzielenia się spostrzeżeniami oraz zainteresowaniem (Kasari, Freeman i Paparella, 2001). Obejmują one przenoszenie wzroku z przedmiotu na osobę, monitorowanie kierunku patrzenia i ukierunkowywanie uwagi. Natura tych zaburzeń wiąże się z funkcjonowaniem społecznym, ale istnieją wątpliwości co do tego, czy wyjaśnienia nie może stanowić fakt występowania ogólniejszych problemów w płynnym przenoszeniu uwagi. Przypuszczeniu temu przeczą wyniki badania, w którym Laura Stahl i René Pry (2002) wykazali, że silna korelacja między tworzeniem wspólnego pola uwagi a zdolnością płynnego przenoszenia uwagi występowała u dzieci rozwijających się prawidłowo, ale nie u dzieci z autyzmem. Znacznie lepiej udokumentowane jest to, że chociaż dzieci z autyzmem potrafią wykorzystywać kontakt wzrokowy i gestykulowanie do otrzymania upragnionego obiektu, którego nie mogą zdobyć bez cudzej pomocy, to nie używają tych środków komunikowania się w celu dzielenia się zainteresowaniem obiektem [przegląd takich danych znaleźć można w pracy Tony'ego Charmana (1998)]. Susan R. Leekam, Beatriz López i Chris Moore (2000) badali zdolność kierowania własnej uwagi na obiekt, na który patrzy ktoś inny, u dzieci w wieku przedszkolnym. W trakcie sesji eksperymentator nagle zwracał głowę w innym niż poprzednio kierunku. Dzieci z autyzmem wykorzystywały tę wskazówkę w znacznie mniejszym stopniu niż dzieci z innymi zaburzeniami rozwoju; szybciej także niż rówieśnicy przenosiły uwagę na obiekty

pojawiające się w peryferycznych częściach pola widzenia, a koncentracja na obiekcie znajdującym się w jego centrum sprawiała im trudności.

Baron-Cohen (1997) uważa, że dzieci z autyzmem potrafią budować umysłowe reprezentacje diadyczne („ja – obiekt" lub „inna osoba – obiekt"), mają natomiast problem z tworzeniem bardziej złożonych reprezentacji triadycznych („inna osoba – obiekt – ja"). Utrudnia im to, a czasem nawet uniemożliwia rozumienie stanów umysłu. Deficyt ten może jednak mieć bardzo podstawowy charakter. Okazuje się bowiem, że w sytuacji, w której osoby z autyzmem miały monitorować kierunek patrzenia kogoś innego, zamiast tego koncentrowały się na jego wskazującym palcu (Warreyn, Roeyers, Wetswinkel, van, i Groote, de, 2007). Może to sugerować, że nie rozumieją one znaczenia kierunku patrzenia i nie traktują go jako ważnej wskazówki pomocnej w zrozumieniu czyjegoś zachowania. Jest oczywiste, że znacznie ogranicza to dostęp tych osób do informacji na temat otoczenia. Wspomniany deficyt jest prawdopodobnie specyficzny dla autyzmu, wiadomo bowiem, że zdolność podążania wzrokiem w tym samym kierunku, w którym patrzy ktoś inny, jest dobrze rozwinięta nie tylko u osób rozwijających się prawidłowo, ale także u osób z innymi niż autyzm zaburzeniami (Adamson, Bakeman, Deckner i Romski, 2009), a nawet u niektórych zwierząt (np. Kubinyi, Viranyi i Miklósi, 2007). Wyniki badań wskazują także, iż dzieci z autyzmem radzą sobie znacznie gorzej od rówieśników, kiedy powinny przyjąć cudzą perspektywę wzrokową, czyli określić, co widzi w danym czasie ktoś znajdujący się w innym miejscu niż one (Hamilton, Brindley i Frith, 2009). To ważna informacja, która wskazuje na to, że już na poziomie przetwarzania informacji wzrokowych osoby z autyzmem mają trudność w zrozumieniu, iż tę samą rzecz można widzieć zupełnie inaczej.

Ograniczona zdolność tworzenia wspólnego pola uwagi wpływa na przebieg rozwoju językowego. Simon Baron-Cohen, Dare A. Baldwin i Mary Crowson (1997) stwierdzili, że niespełna jedna trzecia dzieci z autyzmem potrafi prawidłowo zlokalizować przedmiot, o którym ktoś mówi, wykorzystując jako podpowiedź

kierunek patrzenia. Prowadzi to do łączenia nowych słów z obiektem, na który dziecko samo w danej chwili patrzy. W tym kontekście zrozumiały staje się fakt, że zdolność angażowania się w tworzenie wspólnego pola uwagi pozostaje w związku z rozwojem językowym tych dzieci (Murray, Creaghead, Manning-Courtney, Shear, Bean i in., 2008).

Badając związek między zdolnością tworzenia wspólnego pola uwagi a symptomami autyzmu, Erin K. Delinicolas i Robyn L. Young (2007) wykazali, że rozwój tej zdolności wiąże się z poziomem rozwoju w zakresie komunikowania się i tworzenia relacji społecznych, a w znacznie mniejszym stopniu z nasileniem zachowań stereotypowych. Ponieważ słaba odpowiedź dziecka z autyzmem na próby zaangażowania we wspólną aktywność i stworzenia wspólnego pola uwagi (lub nawet zupełny brak takiej odpowiedzi) jest charakterystyczna dla tego zaburzenia i wyraźnie widoczna już między 14. a 24. miesiącem życia, może być ona jednym ze wskaźników przydatnych we wczesnym rozpoznaniu (Sullivan, Finelli, Marvin, Garrett-Mayer, Bauman i Landa, 2007).

Tworzenie wspólnego pola uwagi wiąże się ściśle z umiejętnością współdziałania. Podobna relacja występuje między współdziałaniem a zdolnością naśladowania (Colombi, Liebal, Tomasello, Young, Warneken i in., 2009). Zdolność naśladowania odgrywa fundamentalną rolę w uczeniu się nowych umiejętności, komunikowaniu się, rozwoju teorii umysłu oraz empatii, a zatem – ogólnie – w rozwoju społecznym człowieka. Naśladowanie jest zjawiskiem złożonym, na które składa się wiele procesów. Richard W. Byrne i Anne E. Russon (1998) wyróżnili dwa główne ich rodzaje: pierwszy odnosi się do poziomu działania i umożliwia proste odzwierciedlanie zachowania, drugi zaś dotyczy opracowania programu działania i pozwala jednostce na odtworzenie organizacji złożonego działania. U podłoża tych procesów leżą zapewne różne mechanizmy mózgowe. Z przeglądu wielu badań przeprowadzonych nad naśladowaniem i jego neurobiologicznymi korelatami (Decety, 2006) wynika, że bezpośrednie odzwierciedlanie jest możliwe dzięki aktywacji systemu ruchowego poprzedzonej percepcją zachowania innej osoby, w którym istotną rolę odgrywają przypuszczalnie

neurony lustrzane znajdujące się w korze przedruchowej i ciemieniowej. W przypadku zdolności bardziej kompleksowych, umożliwiających odtwarzanie programu działania, mechanizmy neuronalne są także z pewnością w większym stopniu złożone. Zdolności te obejmują bowiem kontrolę nad wieloma aspektami zachowania, a także ukierunkowanie zachowania na osiągnięcie określonego celu. W ich zakres wchodzą między innymi: uwaga, generowanie ruchu, pamięć robocza, tworzenie reprezentacji, planowanie ruchowe i orientacja w schemacie ciała. Oznacza to, że zaangażowana w te procesy jest kora przedczołowa. Ogólnie rzecz biorąc, kluczowe znaczenie dla naśladowania zdają się mieć kora przedczołowa i kora ciemieniowa.

Trudności w naśladowaniu występują prawdopodobnie już u niemowląt zagrożonych autyzmem, uniemożliwiając im naśladowanie opiekuna i uczenie się od niego. Należy jednak podkreślić, że zdolności naśladowania nie są w równym stopniu zaburzone u wszystkich osób w tej populacji. Warto także dodać, że dzieci z autyzmem zdają sobie sprawę z tego, iż ktoś je naśladuje, oraz potrafią rozpoznać siebie w lustrze i filmach wideo (Nielsen, Suddendorf i Dissanayake, 2006). Co więcej, nagrania takie mogą być wykorzystywane jako pomoc w procesie nauczania różnych umiejętności, dostarczając podpowiedzi, jak należy wykonać daną czynność. Filmy wideo pomagają w pokonaniu trudności wynikających z zaburzeń zdolności planowania działania (zob. rozdział 5).

Charakterystyczne dla autyzmu problemy w inicjowaniu i podtrzymywaniu interakcji społecznych nie są równoznaczne z całkowitym brakiem zdolności społecznych. Większość osób dotkniętych tym zaburzeniem potrafi spontanicznie nawiązywać kontakt, chociaż ich zdolności są w tym zakresie ograniczone, a poziom rozwoju zróżnicowany (Macintosh i Dissanayake, 2006). Ludzie ci są także zdolni do współpracy (Downs i Smith, 2004), ale brakuje im umiejętności niezbędnych do w pełni odpowiedniego zachowania społecznego. Warto podkreślić, że nietypowość zachowania osób z autyzmem podczas interakcji (widoczna np. w niewerbalnych zachowaniach) wpływa na zachowanie partnera,

który również mniej podtrzymuje interakcję. Rosa M. Garcla-Pérez, Anthony Lee i R. Peter Hobson (2007) stwierdzili, że zarówno osoby z autyzmem, jak i ich rozmówcy podczas interakcji znacznie rzadziej potakiwali lub zaprzeczali ruchem głowy. Autorzy interpretują to w taki sposób, że rozmówca, nie otrzymując od osoby z autyzmem jasnych wskazówek dotyczących jej stosunku do wypowiadanych treści, ma trudności z określeniem jej stanowiska i ostatecznie powstrzymuje się przed wyrażaniem własnego stosunku wobec poruszanych zagadnień.

Szczególnie wyraźnie ujawniają się trudności u dzieci z autyzmem związane z tworzeniem odpowiednich dla ich wieku związków z rówieśnikami (Carter, Davis, Klin i Volkmar, 2005). Trudności te dotyczą ograniczonych zdolności empatii i rozumienia abstrakcyjnego znaczenia języka (język dzieci i młodzieży obfituje w rozmaite umowne, przenośne wyrażenia o znaczeniu możliwym do odczytania tylko dla „wtajemniczonych"), a także braku umiejętności zabawy (Pisula, 2005).

Elementem, który należy wziąć pod uwagę, charakteryzując funkcjonowanie społeczne osób z autyzmem, jest motywacja do tworzenia relacji społecznych i uczestniczenia w interakcjach. W przeszłości sądzono, że ludzie ci dążą do zachowania samotności (Kanner, 1943). Wyniki współczesnych badań z udziałem dobrze funkcjonujących intelektualnie nastolatków i dorosłych (m.in. Bauminger, Solomon, Aviezer, Heung, Brown i in., 2008; Jobe i White, 2007) dowodzą, że potrzebują oni bliskich związków, mają poczucie osamotnienia i cierpią z jego powodu. Problem nie leży zatem w braku motywacji, a raczej w braku umiejętności niezbędnych do tworzenia satysfakcjonujących relacji interpersonalnych.

Jednym z najbardziej interesujących i niejasnych wciąż zagadnień jest zdolność osób z autyzmem do tworzenia więzi emocjonalnych. Na rozwój wiedzy w tym zakresie przez długie lata wpływało jednoznacznie sformułowane stanowisko Kanne-ra (1943), który uważał wrodzony brak zdolności tworzenia więzi uczuciowych za jedną z najważniejszych charakterystyk autyzmu. W świetle późniejszych badań stwierdzenie to należy jednak uznać za

nieuzasadnione. Nie ulega wątpliwości, że autyzm tworzy szczególne warunki dla rozwoju więzi, ale nie jest to równoznaczne z całkowitym brakiem zdolności tworzenia związków uczuciowych. Podobnie – jak w innych obszarach rozwoju, tak i w tym – zdolności poszczególnych osób z autyzmem są bardzo zróżnicowane. Biorąc pod uwagę specyfikę funkcjonowania dzieci z autyzmem oraz wyzwania, jakie stawia przed rodzicem opieka nad nimi, zaburzenie to jest bardzo interesującym obiektem badań nad powstawaniem emocjonalnych więzi. Analiza wzorców przywiązania jest w tej grupie bardzo trudna z uwagi na szczególny charakter zachowania podczas interakcji społecznych. Z przeprowadzonych badań wynika, że dzieci z autyzmem mogą przejawiać oznaki ufnego przywiązania (np. Pisula, 2003; Rutgers, Ijzendoorn van, Bakermans-Kra-nenburg i Swinkels, 2007). Metaanaliza opracowana przez Annę H. Rutgers ze współpracownikami (Rutgers, Bakermans-Kranenburg, Ijzendoorn van i Berckelaer-On-nes van, 2004) wskazuje, że w zakresie częstości tego wzorca przywiązania nie ma różnic między dobrze funkcjonującymi intelektualnie dziećmi z autyzmem a dziećmi rozwijającymi się prawidłowo. Częstszy niż w przypadku tych drugich jest jednak wzorzec zdezorganizowanego przywiązania. Z powodu wielu kontrowersji wokół przywiązania u osób z autyzmem warto wspomnieć, że wzorzec przywiązania kształtuje się u dziecka w powiązaniu z wrażliwością opiekunów na sygnały przez nie wysyłane (Ijzendoorn van, Rutgers, Bakermans-Kranenburg, Swinkels, Daalen van i in., 2007).

Jak wynika z informacji przytoczonych w tej części rozdziału, wokół natury i przyczyn zaburzeń funkcjonowania społecznego osób z autyzmem jest wiele niejasności. Badania neurobiologiczne z pewnością mogą pomóc w pełniejszym zrozumieniu tych trudności i wskazaniu procesów zaangażowanych w ich powstawanie.

2.2. Komunikowanie się

Zaburzenia komunikowania się zajmują w charakterystyce autyzmu istotne miejsce. Mają one bardzo rozległy charakter – obejmują zarówno komunikację werbalną, jak i niewerbalną, rozumienie i ekspresję (Tager-Flusberg, Paul i Lord, 2005). Chociaż zakres i stopień nasilenia tych zaburzeń są bardzo zróżnicowane, wspólną cechą wszystkich osób należących do tej populacji są trudności ze zrozumieniem, na czym polega i jaką funkcję pełni komunikacja społeczna. Problemy dotyczą także adekwatnego wykorzystania komunikowania się w celu regulowania relacji z innymi ludźmi.

Zazwyczaj główną przyczyną rozpoczęcia poszukiwania pomocy przez rodziców dziecka z autyzmem jest jego opóźniony rozwój mowy (Charman i Baird, 2002). Zaburzenia wczesnych etapów tego procesu obejmują między innymi zdolność intencjonalnej komunikacji i posługiwania się symbolami – gestami, słowami oraz – w zabawie – przedmiotami symbolizującymi zupełnie inne obiekty. Te zaś warunkują dalszy rozwój językowy (Noens i Berckelaer-Onnes, van, 2004).

Wiele osób z autyzmem w ogóle nie używa mowy w celu komunikowania się. Aktualne wskaźniki epidemiologiczne pokazują zmniejszenie się wielkości tej grupy.

Niegdyś brak mowy stwierdzano u około połowy dzieci z autyzmem (Bryson, Clark i Smith, 1988), obecnie – w odniesieniu do całego spektrum zaburzeń autystycznych – szacuje się, że brak używania pojedynczych słów (tj. poniżej pięciu słów w ciągu dnia) występuje u mniej niż 20% dzieci (Lord, Shulman i DiLavore, 2004). U pozostałych rozwój językowy jest zazwyczaj opóźniony (czasem znacznie) i przebiega wolniej. Trudności występują nie tylko w tempie rozwoju. Także osoby, które opanowują mowę w prawidłowym czasie, doświadczają wielu problemów związanych z efektywnym jej wykorzystywaniem podczas interakcji i ze zrozumieniem, na czym polega dialog.

Omawiane zaburzenia dotyczą przede wszystkim deficytów pragmatycznych, czyli praktycznej wiedzy niezbędnej do społecznego wykorzystania języka. Odnoszą się one między innymi do zasad regulujących relację między mówiącym i słuchającym, do zdolności interpretowania wypowiedzi na podstawie kontekstu oraz do tego, co może być interesujące dla rozmówcy, a co z kolei wymaga uwzględnienia posiadanych o nim informacji (np. dotyczących jego wieku i płci). Ponadto deficyty obejmują wiele zarówno werbalnych, jak i niewerbalnych zachowań służących komunikowaniu się – w tym: gesty, intonację, melodię, rytm wypowiedzi, ekspresję mimiczną, postawę ciała – które decydują o efektywnym porozumiewaniu się w określonym kontekście społecznym (Peppé, McCann, Gibbon, O'Hare i Rutherford, 2007; Walenski, Tager-Flusberg i Ullman, 2006). Najogólniej można stwierdzić, że osoby z autyzmem rzadko intencjonalnie wykorzystują gesty lub wokalizują, aby przekazywać informacje (Chiang, Soong, Lin i Rogers, 2008). Nie nawiązują także kontaktu wzrokowego w celu komunikowania się.

Niektóre dobrze funkcjonujące intelektualnie osoby z autyzmem lub z zespołem Aspergera charakteryzuje pedantyczny sposób mówienia połączony z dążeniem do bardzo precyzyjnego formułowania myśli (Ghaziuddin i Gerstein, 1996). Komunikowanie się werbalne bywa ograniczone do wyrażania potrzeb oraz nazywania obiektów pojedynczymi słowami. Mowa rzadko jest wykorzystywana do komentowania wydarzeń czy dzielenia się z kimś doświadczeniami, odczuciami, zainteresowaniami, a także do przekazywania informacji oraz wyrażania intencji i zamiarów. Charakterystyczne są stereotypie językowe (powtarzanie tych samych słów lub wypowiedzi, np. treści reklam lub fragmentów filmów, najczęściej w sytuacjach podwyższonego napięcia), echolalia (powtarzanie usłyszanych słów, zdań, fraz lub długich fragmentów wypowiedzi) i zamienianie zaimków (Tager-Flusberg, Paul i Lord, 2005). Ten ostatni problem polega na niewłaściwym używaniu zaimków osobowych. Zwrócono na niego uwagę, początkowo analizując głównie jego psychologiczne przyczyny i widząc w nim przejaw zaburzeń rozwoju tożsamości (Lee, Hobson

i Chiat, 1994). Obecnie częściej zwraca się uwagę na to, że osoby z autyzmem w ogóle posługują się językiem w sposób schematyczny i mało elastyczny. Mają ograniczone zdolności odczytywania znaczenia słów na podstawie kontekstu (Frith, 2006), co bardzo utrudnia tym ludziom zrozumienie znaczenia słów polisemicznych, a także stosowanie odpowiednich form zaimków osobowych, wymaga to bowiem uwzględnienia wielu informacji (np. kto, o kim i do kogo mówi). Warto dodać, że u większości osób, u których zdolności językowe są lepiej rozwinięte, problem zamieniania zaimków zanika. Ponadto osoby z autyzmem mają nierównomierny zasób słownictwa – dobrze rozwinięty w niektórych powiązanych z ich zainteresowaniami obszarach i bardzo ubogi w innych, obejmujących słownictwo potrzebne w codziennych sytuacjach. Słabo rozwinięte jest zwłaszcza słownictwo odnoszące się do poznawczych stanów umysłu (np. „wiedzieć", „myśleć", „pamiętać", „rozumieć" czy „udawać"; Tager-Flus-berg, 1992). Trudności dotyczą również dosłownego interpretowania wypowiedzi oraz rozumienia żartów, metafor i idiomów. Relatywnie mało jest natomiast zaburzeń artykulacji (Tager-Flusberg, Paul i Lord, 2005).

Dotychczas w niewielu badaniach wykorzystano neuroobrazowanie do poznania specyfiki rozwoju językowego u osób z zaburzeniami ze spektrum autyzmu. Analizy dotyczą między innymi lateralizacji funkcji mózgowych i wykazują, że u osób z autyzmem mamy do czynienia z mniejszą asymetrią funkcjonalną i słabszą lateralizacją (np. Lindell, Notice i Withers, 2009; Ting Wang, Lee, Sigman i Dapretto, 2006). Stwierdzono także różnice w zakresie odbioru mowy. U osób z autyzmem większą aktywację wykazano w tylnej części płata ciemieniowego, ale mniejszą w pewnych obszarach czołowych (w korze przedruchowej lewej półkuli oraz ośrodka Broki), a także w jądrach podstawy lewej półkuli i w prawym móżdżku (Schultz i Robins, 2005).

Zaburzenia występujące u osób z autyzmem w komunikowaniu się, zwłaszcza w zakresie pragmatyki, bywają łączone z istnieniem neuropoznawczych deficytów w zakresie teorii umysłu (np. Tager-Flusberg, 2000; zob. także rozdział 4). Nie jest to jedyna koncepcja, w ramach której próbuje się wyjaśniać złożony charakter tych

trudności. Alternatywna hipoteza deficytów proceduralnych *(procedural deficit hypothesis)* zakłada, że zaburzenia obejmujące syntaktykę, morfologię i fonologię mogą zostać wyjaśnione przez deficyty w obrębie systemu pamięci proceduralnej, a jednocześnie, że wiedza leksykalna, związana z systemem pamięci deklaratywnej, może być relatywnie mało zaburzona (Ullman i Pierpont, 2005). Zgodnie z tą hipotezą autyzm jest powiązany z nieprawidłowościami neuronalnymi w obrębie systemu pamięci proceduralnej, czemu może towarzyszyć wiele zaburzeń ruchowych i poznawczych. Obejmują one na przykład sekwencjonowanie, przetwarzanie informacji czasowych i pamięć roboczą.

Podsumowując, zaburzenia komunikowania się dotyczą u osób z autyzmem wielu procesów umożliwiających efektywne porozumiewanie się z innymi ludźmi. Szczególne znaczenie ma ograniczona zdolność rozumienia roli komunikowania się, ale trudności nie sprowadzają się do tego. Są one widoczne już na prewerbalnym etapie rozwoju mowy, a obejmują wokalizowanie i wskazywanie; dotyczą rozumienia relacji słuchający – mówiący i zdolności naprzemiennego udziału w interakcji, organizowania informacji w sposób zrozumiały dla rozmówcy, dostrzegania oraz naprawiania błędów komunikacyjnych (np. wyjaśniania lub udzielania dodatkowych informacji, gdy rozmówca nie zrozumiał komunikatu), a także komunikowania się w celu dzielenia zainteresowań oraz podtrzymania interakcji. Natura tych zaburzeń – podobnie jak problemów w funkcjonowaniu społecznym – nie jest jasna. Również w tym obszarze badania nad mózgiem mogą przynieść dane odkrywające nowe możliwości wyjaśnienia trudności doświadczanych przez osoby z autyzmem.

2.3. Ograniczone wzorce zachowania, aktywności i zainteresowań

W funkcjonowaniu osób z autyzmem wiele jest ograniczonych, nieelastycznych wzorców zachowania, którym towarzyszyć mogą:

obsesyjne pragnienie niezmienności otoczenia, negatywne reakcje na zmiany oraz zawężony i nietypowy zakres zainteresowań (South, Ozonoff i McMahon, 2005). „Sztywność" w zachowaniu miewa różny charakter, począwszy od prostych stereotypii ruchowych (polegających na wielokrotnym, rytmicznym powtarzaniu określonej sekwencji bezcelowych ruchów, np. trzepotania dłońmi w nadgarstkach i kołysania się, sposobu chodzenia, ruchów głowy) po skomplikowane wzorce wąskich i uporczywych zainteresowań (Goldman, Wang, Salgado, Greene, Kim i in., 2009; Lam, Bodfish i Piven, 2008). Przejawem owej sztywności może być między innymi dążenie do przestrzegania stałego planu zajęć, sposobu wykonywania określonych czynności, scenariuszy postępowania w pewnych sytuacjach (np. kolejności czynności wykonywanych podczas robienia codziennych zakupów, przygotowywania posiłku czy kładzenia się spać).

Ograniczone wzorce zachowania zmieniają się z upływem lat. U małych dzieci występują one przede wszystkim jako rutynowe zachowania w określonych sytuacjach oraz powtarzanie prostych schematów ruchowych, na przykład kiwania się, kołysania czy kręcenia (Militerni, Bravaccio, Falco, Fico i Palermo, 2002), a także są widoczne w przebiegu zabawy. Polega ona zazwyczaj na wielokrotnym powtarzaniu tych samych czynności, między innymi układania i porządkowania obiektów, i trudno w niej dostrzec przejawy wyobraźni (Blanc, Adrien, Roux i Barthelemy, 2005). U starszych dzieci (w wieku od 7 do 11 lat) obserwuje się powielanie bardziej złożonych sekwencji ruchowych (np. wielokrotne powtarzanie schematu zachowania polegającego na rozrzucaniu rzeczy i ich zbieraniu, budowaniu wciąż takich samych budowli z klocków lub układaniu tego samego zestawu puzzli).

Ograniczony repertuar zachowań pozostaje w związku z poziomem rozwoju umysłowego. Dzieci na niższym poziomie częściej wąchają, liżą i dotykają przedmioty, dostarczają sobie wrażeń wzrokowych (np. wpatrując się w źródło światła przez rozstawione palce i poruszając nimi), a także innej intensywnej stymulacji zmysłowej, w tym również poprzez doznania płynące z uszkadzania własnego ciała. Osoby na wyższym poziomie rozwoju

intelektualnego częściej powtarzają złożone czynności i inne formy aktywności (Lam, Bodfish i Piven, 2008).

Nie wiadomo dotąd, czy ograniczone wzorce zachowania mogą być wskaźnikiem pomocnym we wczesnym rozpoznawaniu autyzmu. Występują one bowiem także u dzieci z opóźnieniem rozwoju lub z upośledzeniem umysłowym, a nierzadko również u małych dzieci rozwijających się prawidłowo, choć są u nich znacznie słabiej nasilone (Leekam, Tandos, McConachie, Meins, Parkinson i in., 2007); mogą się pojawiać w sytuacji podekscytowania i napięcia, nadmiaru stymulacji (np. w bardzo hałaśliwym otoczeniu lub w warunkach dużej presji czasowej bądź zadaniowej), a także wtedy, gdy stymulacja jest zbyt uboga. Wyniki niektórych badań wskazują jednak, że rutynowe zachowania występują znacznie częściej u małych dzieci z autyzmem niż u ich rówieśników z innymi całościowymi zaburzeniami rozwoju (Matson, Dempsey i Fodstad, 2009). U dzieci poniżej 51. miesiąca życia częstsze niż u starszych są uporczywe zainteresowania, niezwykłe przywiązanie do wybranych obiektów oraz powtarzanie schematów ruchowych w celu dostarczania sobie wrażeń sensorycznych (Mooney, Gray i Tonge, 2006). Nasilenie tych zachowań może świadczyć o małych zdolnościach adaptacyjnych i braku umiejętności elastycznego, przystosowawczego radzenia sobie z wydarzeniami zachodzącymi w środowisku.

Nie wiadomo dotąd, jakie mechanizmy leżą u podłoża ograniczonych wzorców zachowania u osób z autyzmem. Przypuszcza się, że znaczącą rolę w powstawaniu niektórych mogą odgrywać problemy w odbiorze i w przetwarzaniu bodźców sensorycznych (Cunningham i Schreibman, 2008). Jednym z przykładów ograniczonych wzorców zachowania mogą być nietypowe preferencje pokarmowe. Niektóre dzieci chcą jeść wyłącznie określone pokarmy, inne odmawiają przyjmowania potraw o określonej konsystencji, temperaturze lub kolorze. Jest to dość częsty problem – dotyczy on według niektórych danych ponad połowy populacji dzieci z autyzmem (Ahearn, Castine, Nault i Green, 2001). W tych przypadkach dziecko zazwyczaj nie je tego, co inni członkowie rodziny, a rozkład jego posiłków w ciągu dnia

jest niewłaściwy (Collins, Kyle, Smith, Laverty, Roberts i in., 2003). Nieodpowiednia dieta prowadzi do powstawania niedoborów pokarmowych. Problemy związane z odżywaniem mogą mieć wiele przyczyn. Do najczęściej wymienianych należą: wrażliwość sensoryczna na pewne smaki, zapachy, a także bodźce związane z określoną konsystencją pokarmu, lęk przed nowością i utrwalone przyzwyczajenia, brak umiejętności gryzienia oraz problemy natury społecznej (m.in. Hastings, Allen, McDermott i Still, 2002; Shaw, Garcia, Thorn, Farley i Flanagan, 2003). Większość rodziców za główną przyczynę trudności dziecka związanych z odżywianiem uważa brak otwartości na nowość. Zastosowanie odpowiedniej interwencji (obejmującej rozwijanie akceptacji dla nowych rodzajów pokarmu oraz odpowiednie przygotowanie rodziców) przynosi dobre rezultaty (Ledford i Gast, 2006; Wood, Wolery i Kaiser, 2009).

Uporczywe i niezmienne zachowanie spostrzega się zazwyczaj jako przejaw patologii funkcjonowania, wiążąc brak elastyczności w zachowaniu z zaburzeniami funkcji wykonawczych (zob. rozdział 4). Nie dostrzega się przy tym roli, jaką zachowanie takie może pełnić w życiu osoby z autyzmem. Na przykład: nietypowe zainteresowania pozostają w związku z niezwykłą determinacją w poznawaniu wybranego obszaru wiedzy oraz ujawnianiem się – często niespodziewanie wysokich – możliwości intelektualnych (np. nadzwyczajnej pamięci) czy też dążenia do porządkowania konsekwentnie gromadzonych informacji. Osoby z autyzmem przypisują swoim zainteresowaniom duże znaczenie – niewątpliwie ten aspekt życia wpływa na kształtowanie się poczucia własnej wartości i pozytywnego obrazu siebie (Mercier, Mottron i Belleville, 2000).

Wymienione dotąd w tym rozdziale zaburzenia, obejmujące trzy kluczowe w obrazie autyzmu obszary funkcjonowania, nie wyczerpują listy trudności doświadczanych przez te osoby. Problemy wiążą się także z odbiorem i z przetwarzaniem informacji sensorycznych.

2.4. Przetwarzanie informacji sensorycznych

Opisy funkcjonowania osób z autyzmem zawierają wiele informacji na temat nietypowego odbioru bodźców sensorycznych (np. Jones, Quigney i Huws, 2003; Olechnowicz, 2004). Potwierdzają to również autobiograficzne wypowiedzi osób z tym zaburzeniem (m.in. Grandin i Scariano, 1995; Williams, 2005). Zjawisko to pozostaje jednak wciąż słabo poznanym obszarem.

Zaburzenia te – w zależności od przyjętych kryteriów – stwierdza się w populacji od 42% do 88% osób z autyzmem (Filipek i in., 1999). Dawno temu zauważono, że ludzie ci w poznawaniu środowiska częściej posługują się zmysłami węchu, smaku i dotyku niż wzroku lub słuchu. Późniejsze analizy dowiodły, że także w zakresie poszczególnych modalności zmysłowych niektóre aspekty procesów percepcyjnych są zaburzone, a inne nie tylko pozostają nienaruszone, ale nawet mogą się wiązać z nadzwyczaj dobrą sprawnością. Przykładem jest chłopiec, który – mimo dużych trudności w przetwarzaniu informacji wzrokowych – niezwykle szybko znajdował małe monety ukryte w pomieszczeniu (Frith i Baron-Cohen, 1987).

Nieprawidłowości w odbiorze i przetwarzaniu stymulacji sensorycznej przybierają zazwyczaj postać niedowrażliwości lub nadwrażliwości sensorycznej. Stephen Shore (2008, s. 1), mężczyzna z zespołem Aspergera, w taki oto sposób opisał swoją nadwrażliwość słuchową: „Gdy byłem w szkole podstawowej, moi koledzy wymawiali moje imię najciszej jak tylko mogli, jak gdyby chcieli sprawdzić, czy nadal ich słyszę. Słyszałem ich z drugiego końca klasy, a często także z klasy obok […]”. Nietypowość funkcjonowania przejawia się także między innymi w fascynacji określonymi obiektami i dostarczanymi przez nie wrażeniami, w unikaniu pewnej stymulacji, w paradoksalnych reakcjach na bodźce (gdy siła reakcji jest niedostosowana do siły stymulacji) oraz w łatwości doprowadzenia do przestymulowania. Problemy te występują zarówno u małych dzieci (Ben-Sasson, Cermak, Orsmond, Tager-Flusberg, Carter i in., 2007; Talay-Ongan i Wood, 2000;

Tomchek i Dunn, 2007), jak i u osób dorosłych (Matthews, Shute i Rees, 2001).

Niektórzy badacze sugerują, że istnieje związek między poziomem rozwoju umysłowego a występowaniem zaburzeń sensorycznych oraz – towarzyszących im – stereotypii ruchowych (Gabriels, Agnew i Miller, 2008; Matthews, Shute i Rees, 2001). Sally J. Rogers, Susan Hepburn i Elisabeth Wehner (2003) nie stwierdziły jednak takiej zależności w odniesieniu do nietypowych reakcji na bodźce sensoryczne. Ponadto odbiegający od typowego odbiór bodźców zmysłowych występuje również u osób z autyzmem w normie intelektualnej i osób z zespołem Aspergera (Dunn, Myles i Orr, 2002). Nie ma też jasności co do tego, czy zaburzenia sensoryczne wiążą się z nasileniem podstawowych symptomów autyzmu. Taki związek stwierdzono u dzieci (Hilton, Graver i LaVesser, 2007), ale nie wykazano go u dorastających i dorosłych (Kern, Trivedi, Grannemann, Garver, Johnson i in., 2007). Wynik ten mógłby być interesujący w kontekście odnotowania w niektórych pracach, że w miarę upływu czasu u dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu natężenie problemów sensorycznych ulega niewielkiemu zmniejszeniu (Cheung i Siu, 2009). Inni badacze jednak (Crane, Goddard i Pring, 2009) zauważają, że nietypowe przetwarzanie bodźców sensorycznych stanowi stałą cechę charakterystyczną osób z autyzmem, która z biegiem lat ulega nawet wzmocnieniu.

Chociaż próbowano ustalić typowy dla autyzmu profil sensoryczny, dotąd nie udało się tego osiągnąć. Nieprawidłowości przybierają bowiem różną postać i mają zróżnicowane nasilenie u poszczególnych osób (Baranek, 2002). Wykazano, że szczególnie częste są zaburzenia przetwarzania słuchowego (np. O'Brien, Tsermentseli, Cummins, Happé, Heaton i in., 2009; Kellerman, Fan i Gorman, 2005). Trudności dotyczą także przetwarzania bodźców wzrokowych (Bogdashina, 2003; Viola i Maino, 2009), chociaż jednocześnie niektóre zdolności – na przykład wzrokowo-przestrzenne lub pamięć wzrokowa – mogą być wyjątkowo dobrze rozwinięte (Caron, Mot tron, Ra invil lei Cho uinard, 2004; O'Rior dan, Pla isted, Driver i Baron – Cohen, 2001). Janet K. Kern ze współpracownikami (Kern, Trivedi, Garver, Granne-mann, Andrews

i in., 2006) stwierdzili, że nieprawidłowości w przetwarzaniu bodźców sensorycznych u osób z autyzmem dotyczą przede wszystkim bodźców słuchowych, wzrokowych, dotykowych i oralnych. Z kolei Sara A. Schoen ze współpracownikami (Schoen, Miller, Brett-Green i Nielsen, 2009) wykazali, że dzieci z zaburzeniami z autystycznego spektrum przejawiają dużą wrażliwość na bodźce smakowe i węchowe. Swego rodzaju podsumowaniem tych danych mogą być wyniki badania, w którym u osób z autyzmem stwierdzono korelację zaburzeń w zakresie poszczególnych modalności zmysłowych oraz przetwarzania informacji polimodalnych (Kern i in., 2007). Warto przy tym zauważyć, że porównanie profilu sensorycznego u dzieci z autyzmem i z innymi zaburzeniami (np. ADHD) nie przyniosło informacji, które wskazywałyby na specyficzny charakter tych problemów w autyzmie (np. Cheung i Siu, 2009).

Przypuszcza się, że nieprawidłowości sensoryczne mogą być powiązane z funkcjonowaniem jąder wzgórza. Analiza anatomiczna wykazała, że wielkość tych struktur u osób z autyzmem i w grupie kontrolnej jest taka sama, stwierdzono natomiast znaczące różnice w metabolizmie, które pozostawały w związku z wynikami profilu sensorycznego (Hardan, Minshew, Melhem, Srihari, Jo i in., 2008). Wykazano również zależność między profilem sensorycznym a objętością istoty szarej w pniu mózgu, co może sugerować, że zaburzenia sensoryczne są połączone z nieprawidłowościami anatomicznymi w obrębie tych struktur (Jou i in., 2009). Prowadzone są też badania nad powiązaniami między poziomem hormonu stresu – kortyzolu a stresem doświadczanym przez dzieci z autyzmem oraz ich wrażliwością sensoryczną, ale otrzymane dotąd wyniki trudno uznać za klarowne (Corbett, Schupp, Levine i Mendoza, 2009). Warto przy tym zaznaczyć, że badania prowadzone w tym obszarze mają istotną słabość. Kwestionariusze służące do określenia profilu sensorycznego bazują zazwyczaj na informacjach uzyskanych od rodziców (lub innych osób dobrze znających dziecko), co znacznie ogranicza obiektywizm danych.

Na zakończenie należy podkreślić, że w zakresie przetwarzania informacji sensorycznych w populacji osób z autyzmem istnieją

duże różnice indywidualne. Ayelet Ben-Sasson ze współpracownikami (Ben-Sasson, Cermak, Orsmond, Tager-Flusberg, Kadlec i in., 2008) wyodrębnili wśrod małych dzieci z tym zaburzeniem trzy grupy: 1) dzieci, które rzadko przejawiały symptomy zaburzeń sensorycznych, 2) dzieci, u których zaburzenia te były bardzo nasilone, 3) dzieci, u których obraz funkcjonowania był mieszany, to znaczy częstość zachowań świadczących o nadwrażliwości lub obniżonej wrażliwości na określone bodźce była wysoka, a częstość poszukiwania stymulacji niska. W badaniu tym okazało się ponadto, że częstość zaburzeń sensorycznych pozostawała w związku z nastrojem dzieci i występującymi u nich symptomami lęku.

W świetle przedstawionych danych nie ulega wątpliwości, że nietypowy odbiór i przetwarzanie informacji sensorycznych stanowią ważne elementy złożonego obrazu klinicznego autyzmu i powinny być uwzględniane przy opracowywaniu programów terapeutycznych. Omówione zaburzenia pozostają w związku z aktywnością szkolną dzieci z autyzmem i wpływają na ich osiągnięcia edukacyjne (Ashbur-ner, Ziviani i Rodger, 2008). Stwierdzono między innymi, że zdolność filtrowania bodźców słuchowych wiąże się z problemami z uwagą podczas rozwiązywania zadań poznawczych, a nadwrażliwość dotykowa – z hiperaktywnością i zaburzeniami uwagi.

2.5. Zaburzenia towarzyszące autyzmowi

U osób cierpiących na autyzm stwierdza się wiele problemów natury medycznej i zaburzeń psychiatrycznych. Dotyczy to przede wszystkim zaburzeń trawiennych (Ibrahim, Voigt, Katusic, Weaver i Barbaresi, 2009; White, 2003), immunologicznych (Cohly i Panya, 2005; Dietert i Dietert, 2008) i epilepsji (Tuchman i Rapin, 2002). Wiele jest także informacji na temat zaburzeń snu (Johnson i Malow, 2008; Williams, Sears i Allard, 2004), depresji (Ghaziuddin, Ghaziuddin i Greden, 2002), lęku oraz zaburzeń

nastroju (Davis, Saeed i Antonacci, 2008; Hill i Furniss, 2006; Kim, Szatmari, Bryson, Streiner i Wilson, 2000; White, Oswald, Ollendick i Scahill, 2009). Thede i Coolidge (2007) stwierdzili, że dzieci i młodzież (w wieku 5-17 lat) z zespołem

Aspergera lub z autyzmem przejawiały znacznie wyższe niż grupa kontrolna wskaźniki uogólnionego lęku, depresji wielkiej i ADHD (zarówno w zakresie zaburzeń uwagi, jak i nadruchliwości/impulsywności).

Doniesienia dotyczące częstości epilepsji u osób z autyzmem zawierają dość zróżnicowane dane: wskazują bowiem, że omawiamy problem dotyczy od 5% do 46% tej populacji, a dodatkowo u niektórych występują wyładowania padaczkopodobne (Spence i Schneider, 2009). Zazwyczaj jednak wskaźnik częstości mieści się w granicach od 20% do 33% tej populacji (Shea i Mesibov, 2005). Epilepsja pozostaje w związku z poziomem rozwoju umysłowego i płcią – jest częstsza u osób z niepełnosprawnością intelektualną oraz u dziewcząt (Amiet, Gourfinkel-An, Bouzamon-do, Tordjman, Baulac i in., 2008; Danielsson, Gillberg, Billstedt, Gillberg i Olsson, 2005), chociaż i w tym zakresie wyniki badań nie są jednoznaczne. Napady pojawiają się w różnym wieku i mają zróżnicowany charakter (Hara, 2007). Przypuszcza się, że w niektórych przypadkach wiążą się z regresem rozwoju w pierwszych latach życia (Canitano, Luchetti i Zapella, 2005). Generalnie rzecz biorąc, chociaż ryzyko epilepsji jest wyższe u osób z autyzmem niż w populacji ogólnej, uznaje się, że zależy ono od współtowarzyszących autyzmowi problemów, takich jak na przykład upośledzenie umysłowe (Pavone, Incorpora, Fiumara, Parano, Trifiletti i in., 2004).

Częstymi zjawiskami występującymi u osób z autyzmem są wysoki poziom lęku oraz zaburzenia lękowe. Problemy te nie zawsze da się rozpoznać, ponieważ ich symptomy bywają traktowane jako przejaw trudności bezpośrednio wynikających z autyzmu. Ponadto zjawiska te mogą się ujawniać w nietypowy sposób i trudno na ich podstawie, zwłaszcza nie znając dobrze badanej osoby, zdiagnozować zaburzenia lękowe. Problemy związane z lękiem są rozpoznawane głównie u osób dobrze

funkcjonujących intelektualnie (np. Gillott, Furniss i Walter, 2001), chociaż nie sposób wykluczyć, że częstość tych trudności u osób z niepełnosprawnością intelektualną jest jeszcze wyższa. Do zaburzeń tych należą: zespół uogólnionego lęku, fobie, zaburzenie obsesyjno-kompulsyjne, a także inne problemy związane z doświadczaniem lęku (Davis, Saeed i Antonacci, 2008). Niewiele danych neurobiologicznych dostarcza wyjaśnień dotyczących odczuwania silnego lęku przez osoby z autyzmem. Znaczącą rolę może tu odgrywać zaburzone funkcjonowanie ciała migdałowatego (zob. rozdział 3).

U osób z autyzmem dobrze funkcjonujących intelektualnie oraz u osób z zespołem Aspergera stwierdza się także zachowania obsesyjne i kompulsyjne (Russell, Ma-taix-Cols, Anson i Murphy, 2005). Z zagadnieniem tym również łączą się trudności diagnostyczne, ponieważ ograniczone wzorce aktywności i zainteresowań, należące do autystycznej triady, wiążą się z zachowaniami o charakterze obsesyjnym. Badania wskazują, że ich nasilenie jest u dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu mniejsze niż u dzieci z zaburzeniem obsesyjno-kompulsyjnym, a ponadto zachowania te w pierwszej grupie są mniej złożone (Zandt, Prior i Kyrios, 2007). Niemniej jednak stwierdzono u około 20% dzieci ze zdiagnozowanym zaburzeniem obsesyjno-kompulsyjnym zachowania o charakterze autystycznym (Bejerot, Nylander i Lindström, 2001). Sformułowano więc postulat wyodrębnienia podtypów w ramach zaburzenia obsesyjno-kompulsyjnego, przy czym jeden z nich charakteryzowałby się występowaniem łagodnej formy autyzmu (Bejerot, 2007). Współwystępowanie z autyzmem może oznaczać cięższą i trudniejszą do leczenia postać zaburzenia obsesyjno-kompulsyjnego. U podstaw tej propozycji klasyfikacji leżą dane na temat podobieństwa problemów neuropsychologicznych u osób z zaburzeniami ze spektrum autyzmu i z zaburzeniem obsesyjno-kompulsyjnym. Podejmowane są również próby ustalenia, czy u podłoża obu zaburzeń mogą leżeć takie same czynniki genetyczne (Brune, Kim, Hanna, Courchesne, Lord i in., 2008), lecz wyniki badań nie pozwalają jeszcze na sformułowanie jednoznacznych wniosków. Interesujące jest stwierdzenie, że dzieci

z autyzmem, u których obserwuje się szczególnie nasilone uporczywe zainteresowania i powtarzane wzorce zachowania, częściej mają jednego rodzica lub dwoje rodziców z zaburzeniem obsesyjno-kompulsyjnym niż dzieci, u których tego typu zachowania cechują się mniejszym natężeniem (Hollander, King, Delaney, Smith i Silverman, 2003).

Odrębne problemy stanowią, stosunkowo często występujące u osób z autyzmem, agresja i samouszkadzanie (Lee, Harrington, Chang i Connors, 2008; Matson i Rivet, 2008). Są one w tej grupie stwierdzane częściej niż u osób z niektórymi innymi zaburzeniami, na przykład rozwoju językowego (Dominick, Davis, Lainhart, Tager-Flusberg i Folstein, 2007). Wymienione zachowania wiążą się u tych osób z zaburzeniami nastroju (Ming, Brimacombe, Chaaban, Zimmerman-Bier i Wagner, 2008), a także z nasileniem symptomów autyzmu (Matson i Rivet, 2008). Przyczyny tych problemów zapewne są różnorodne. Jedną z nich mogą być deficyty poznawcze, które utrudniają właściwą ocenę sytuacji i jej analizę z perspektywy innej osoby (zob. rozdział 4). Problemy takie mogą mieć związek z zaburzeniami funkcjonowania kory nadoczodołowej i ciała migdałowatego zaangażowanych w procesy przetwarzania informacji społecznych.

Również znacznie częściej u osób z autyzmem niż u osób rozwijających się prawidłowo zdarzają się problemy ze snem (m.in. Goodlin-Jones, Tang, Liu i Anders, 2008; Polimeni, Richdale i Francis, 2005). Przybierają one postać znacznie krótszego czasu snu, trudności z zasypianiem, wielokrotnego budzenia się w nocy, trudności z porannym wstawaniem oraz senności podczas dnia. Informacje na temat różnic między dziećmi z autyzmem a tymi, które rozwijają się prawidłowo, nie są spójne w zakresie rodzaju i nasilenia tych problemów. Może to wynikać między innymi z metodologicznych słabości badań: większość danych pochodzi bowiem od rodziców, a ponadto badane grupy zazwyczaj są małe i wewnętrznie bardzo zróżnicowane. Badania, w których przeprowadzono pomiary polisomnograficzne, nie ujawniają istnienia znaczących różnic w zakresie fizjologicznych wskaźników snu między osobami z autyzmem a rozwijającymi się prawidłowo,

z kolei subiektywne doznania dobrze funkcjonujących intelektualnie osób dorosłych z autyzmem lub zespołem Aspergera często wskazują na niską jakość snu (np. Tani, Lindberg, Niemi – nen-von Wendt, Wendt von, Virkkala i in., 2004). Z wypowiedzi rodziców i nauczycieli wynika, że problemy ze snem współwystępują z trudnościami w zachowaniu dzieci (Allik, Larsson i Smedje, 2006; Matson, Ancona i Wilkins, 2008). Xue Ming ze współpracownikami (Ming i in., 2008) wykazali, że zaburzenia snu współwystępują u osób z autyzmem z zaburzeniami nastroju i z problemami trawiennymi. Są także dane wskazujące, że nasilenie problemów ze snem nie ma związku ani z poziomem rozwoju poznawczego, ani z rozwojem zdolności przystosowawczych (Krakowiak, Goodlin-Jones, Hertz-Picciotto, Croen i Hansen, 2008). Podejmowane są próby rozwijania umiejętności rodziców w zakresie kształtowania u dzieci prawidłowych nawyków związanych z zasypianiem. Organizowane są warsztaty edukacyjne, które obejmują zagadnienia regulacji rytmu okołodobowego, wprowadzania rytuałów związanych z zasypianiem i właściwych zachowań rodziców wobec dzieci podczas kładzenia ich spać oraz w sytuacji budzenia się dziecka w nocy (np. Reed, McGrew, Artibee, Surdkya, Goldman, Frank i in., 2009). Przedsięwzięcia takie przynoszą pozytywne rezultaty, które dotyczą głównie wcześniejszego zasypiania, wydłużenia czasu snu, a także generalnie regulacji rytmu okołodobowego. Uwarunkowania zaburzeń snu są u dzieci z pewnością złożone i nie ograniczają się do niewłaściwych nawyków związanych z zasypianiem. Xianchen Liu ze współpracownikami (Liu, Hubbard, Fabes i Adam, 2006) stwierdzili wśród problemów współwystępujących z tymi zaburzeniami między innymi nadwrażliwość sensoryczną, epilepsję, ADHD, astmę oraz rodzinną historię problemów ze snem. Niska jakość snu może się też wiązać – jak zauważają Pekka Tani ze współpracownikami (Tani i in., 2004) – z wysokim poziomem lęku doświadczanym przez osoby z autyzmem.

Istnieją także podobieństwa w funkcjonowaniu osób z zaburzeniami z autystycznego spektrum oraz osób z ADHD, a obejmują głównie problemy związane z uwagą czy też – szerzej –

z funkcjami wykonawczymi (zob. rozdział 4). Symptomy autyzmu częściej występują u dzieci z ADHD niż u ich rodzeństwa lub w grupie kontrolnej (Mulligan, Anney, O'Regan, Chen, Butler i in., 2009), a znaczna część dzieci z diagnozą autyzmu (szacuje się, że nawet około 52%) spełnia kryteria diagnostyczne ADHD (Sinzig, Morsch i Lehmkuhl, 2008).

Badania neuropsychologiczne wskazują także na pewne podobieństwo między autyzmem i dysleksją (np. Tsermentseli, O'Brien i Spencer, 2008; White, Frith, Milne, Stuart, Swettenham i in., 2006). Obejmuje ono między innymi trudności z kontrolą poznawczą, zaburzenia sensoryczno-motoryczne i percepcję wzrokową. Chociaż więc symptomy tych zaburzeń znacznie różnią się od siebie, niektóre trudności występują w obu grupach i odgrywają rolę w powstawaniu złożonego obrazu zarówno autyzmu, jak i dysleksji. Analizy porównawcze przynoszą interesujące dane, wzbogacając możliwość weryfikacji hipotez dotyczących mechanizmów powstawania trudności w funkcjonowaniu społecznym czy w umiejętnościach szkolnych. Dokładne porównania wykazują jednak wiele różnic w funkcjonowaniu tych grup w różnych aspektach zaburzonych funkcji (np. O'Brien i in., 2009; Poljac, Simon, Ringlever, Kalcik, Groen, Buitelaar i in., 2006). Również dane neurobiologiczne sugerują odmienne funkcjonowanie mózgu osób z tymi zaburzeniami (Casanova, Araque, Giedd i Rumsey, 2004; Casanova, El-Baz, Giedd, Rumsey i Switala, 2010; Frank i Pavlakis, 2001).

2.6. Przebieg rozwoju i prognozy

U większości osób z autyzmem zaburzenie to trwa przez całe życie. Symptomy zmieniają się z wiekiem, następuje też rozwój wielu zdolności i umiejętności – także tych, w których zakresie występują charakterystyczne dla autyzmu zaburzenia. Ważną rolę w tym procesie odgrywają działania terapeutyczne i edukacyjne (zob. rozdział 5).

Przebieg rozwoju osób z autyzmem jest nieharmonijny i bardzo zróżnicowany. W pewnej grupie dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu następuje regres w rozwoju, który obejmuje utratę wcześniej posiadanych umiejętności. Trudno jednoznacznie stwierdzić, jak dużej liczby osób dotyczy to zjawisko. W tabeli 2.3 przedstawiono krótkie zestawienie dotyczących go badań przeprowadzonych od roku 2000.

Wpływ na podawane wskaźniki częstości ma sposób definiowania regresu. W jednym z nowszych badań (Hansen i in., 2008) analizie poddano przebieg rozwoju dzieci, u których regres obejmował zarówno zdolności językowe, jak i społeczne, oraz dzieci, u których utrata dotyczyła tylko jednego z rodzajów tych zdolności. Regres w obu obszarach wystąpił u około 15% badanych, a w jednym – u 41%, przy czym nie zawsze polegał na utracie zdolności językowych. Z zagadnieniem tym wiążą się problemy natury metodologicznej, informacje na temat wczesnego rozwoju dzieci pochodzą bowiem z retrospekcji rodziców (w niektórych pracach dotyczącej dość odległej przeszłości w stosunku do czasu, kiedy przeprowadzono badanie).

Tabela 2.3. Zestawienie wyników badań nad regresem we wczesnym rozwoju dzieci z autyzmem

Źródło	**Badana próba**	**Liczba i/lub procent dzieci, u których regres wystąpił**	**Obszar, w którym wystąpił regres**
Davidovitch, Glick, Holtzman, Tirosh i Safir (2000)	40 dzieci (średnia wieku: 6,89 lat)	19 osób (47,50%)	Zdolności werbalne i niewerbalne

Goldberg, Osann, Filipek, Laulhere, Jarvis i in. (2003)	132 dzieci w wieku 3-9 lat	44 osoby (33,00%)	Zdolności językowe lub inne
Christopher, Sears, Williams, Oliver i Hersh (2004)	82 dzieci w wieku 2-12 lat	31 osób (38,00%)	Zdolności językowe
Siperstein i Volkmar (2004)	257 dzieci (średnia wieku: 7,9 lat)	22,40%	Zdolności językowe – utrata słów
Luyster, Richler, Risi, Hsu, Dawson, Bernier i in. (2005)	351 dzieci w wieku 7-12 lat	35,00%	Zdolności językowe – utrata słów
Ozonoff, Williams i Landa, (2005)	60 dzieci w wieku 3-9 lat	23 osoby (38,00%)	Zdolności językowe lub inne
Hansen, Ozonoff, Krakowiak, Angkustsiri, Jones i in. (2008)	333 dzieci w wieku 2-5 lat	50 osób (15%) 138 osób (41%)	Język i zdolności społeczne Język lub zdolności społeczne
Meilleur i Fombonne (2009)	135 dzieci (średnia wieku: 6,3 lat)	30 osób (22,00%)	U 30% tylko zdolności językowe, u 57% inne zdolności, u 13% zarówno zdolności językowe, jak i inne

Źródło: opracowanie własne.

Wykazano również, że regres najczęściej występuje u dzieci z zaburzeniem autystycznym, rzadziej u dzieci z innymi całościowymi zaburzeniami rozwoju, a najrzadziej (być może nigdy) u dzieci z zespołem Aspergera (Meilleur i Fombonne, 2009).

Zazwyczaj regres jest największy i najłatwiejszy do dostrzeżenia w komunikowaniu się (Luyster i in., 2005). W rozwoju werbalnym polega on najczęściej na zaprzestaniu wypowiadania przez dziecko słów, które wcześniej opanowało, oraz na utracie ich rozumienia lub tylko braku wypowiadania. Równocześnie utracone mogą zostać niewerbalne umiejętności porozumiewania się (Goldberg i in., 2003; Lord, Shulman i DiLavore, 2004). Kontrowersje dotyczą także czasu, kiedy następuje regres. Dzieje się to zazwyczaj w przedziale między 18. a 30. miesiącem życia (np. Davidovitch i in., 2000; Matson, Wilkins i Fodstad, 2010).

Wskazuje się na związek między regresem w rozwoju a epilepsją (np. Tuchman, 2006), chociaż oczywiście zależność ta nie występuje we wszystkich przypadkach. Regres bywa też wiązany przez rodziców z rozmaitymi trudnymi dla dziecka wydarzeniami o charakterze psychospołecznym (np. narodzinami rodzeństwa, hospitalizacją, rozłąką z rodzicami) oraz biologicznym (np. rozmaitymi chorobami oraz – ostatnio coraz częściej – szczepieniami; Rogers, 2004). Wyniki niektórych badań nie potwierdzają jednak istnienia takiego związku (np. Meilleur i Fombonne, 2009). Wątpliwości dotyczą też tego, czy wcześniejszy rozwój dziecka był rzeczywiście prawidłowy. Z niektórych badań wynika, że ponad połowa dzieci, w których rozwoju wystąpił regres, przejawiała deficyty w funkcjonowaniu społecznym już w 1. roku życia, czyli na długo przed regresem (np. Ozonoff, Williams i Landa, 2005). Sandra Maestro ze współpracownikami (Maestro, Muratori, Cesari, Pecini, Apicel-la i in., 2006) poddali analizie sporządzone przez rodziców nagrania wczesnego rozwoju dzieci, porównując dwie grupy: dzieci, u których symptomy autyzmu ujawniły się już w 1. roku życia, oraz dzieci, u których – zgodnie z informacjami uzyskanymi od rodziców – regres w rozwoju wystąpił w 2. roku życia. Stwierdzono między tymi grupami różnice w zdolności tworzenia wspólnego pola uwagi (zob. podrozdział 2.1). Problemy

w tym zakresie u dzieci z wczesnymi symptomami autyzmu były widoczne już w 1. r. ż., podczas gdy w drugiej grupie pojawiały się po ukończeniu przez dziecko 12 miesięcy. Z danych tych nie wynika jednak, czy wcześniejszy rozwój dzieci był w pełni prawidłowy. Regres może bowiem także wystąpić, gdy w rozwoju dziecka wystąpiły już deficyty.

Prognozowanie przebiegu rozwoju osób z autyzmem jest bardzo trudne z powodu dużego zróżnicowania tej populacji pod względem wielu charakterstyk, indywidualnych nierównomierności rozwoju, a także złożonego obrazu klinicznego autyzmu, dodatkowo skomplikowanego przez współwystępowanie innych problemów medycznych. Ważne uwarunkowania rozwoju dziecka wiążą się z dostępem do wczesnej diagnozy oraz do odpowiednich działań terapeutycznych. Z prowadzonych analiz wynika, że około 15% osób z zaburzeniem autystycznym osiąga w dorosłości zdolność niezależnego życia, a dalszych 15% do 20% potrzebuje jedynie relatywnie małego, okresowego wsparcia (Volkmar i Pauls, 2003). Pozostałe osoby muszą otrzymywać rozległą pomoc obejmującą różne obszary życia. W odniesieniu do innych zaburzeń z autystycznego spektrum prognozy są znacznie lepsze. Warto też dodać, że za najlepsze predyktory rozwoju i poziomu przystosowania uważa się poziom funkcjonowania intelektualnego (iloraz inteligencji) oraz poziom rozwoju zdolności językowych (Szatmari, Bryson, Boyle, Streiner i Duku, 2003). Znaczenie tych czynników dla kształtowania się możliwości adaptacyjnych jednostki jest oczywiste, w związku z czym nie dziwią wyniki badań, wskazujące na znacznie lepsze przystosowanie tych osób z autyzmem, których rozwój intelektualny mieści się w granicach normy (np. Marriage, Wolverton i Marriage, 2009). Dotyczy to zarówno osiągnięć związanych z różnymi obszarami edukacji, jak i zdolności do niezależnego życia.

3
Przyczyny autyzmu

Początkowo, poszukując przyczyn autyzmu, koncentrowano się na pojedynczych czynnikach patogennych, do których zaliczano między innymi niewłaściwe postawy rodzicielskie i zaburzenia więzi (np. Bettelheim, 1967). Ta droga poszukiwań nie doprowadziła jednak do wiarygodnego i potwierdzonego naukowo wyjaśnienia. Duże zmiany w kierunku i sposobie prowadzenia badań nad etiologią autyzmu przyniósł rozwój psychopatologii rozwojowej, a zwłaszcza jej teza mówiąca o tym, że do powstania adaptacyjnego lub zaburzonego zachowania prowadzić może wiele ścieżek rozwoju, a składające się na nie procesy często okazują się odmienne u po-szczególnych osób (Cic chet ti, 2006).

Współcześnie autyzm jest zaliczany do zaburzeń neurorozwojowych o skomplikowanej, wieloczynnikowej etiologii (Minshew, Sweeney, Bauman i Webb, 2005). Przyjmuje się, że w powstawaniu charakterystycznych dla niego problemów uczestniczą złożone sieci mózgowe, obejmujące układ limbiczny i struktury korowe, oraz że znaczącą rolę w etiologii odgrywają czynniki genetyczne (Rutter, 2005). Procesy inicjujące powstanie zaburzeń z autystycznego spektrum obejmują więc działanie czynników genetycznych i neurorozwojowych, które wchodzą w interakcję z rozmaitymi – wciąż słabo poznanymi – uwarunkowaniami biologicznymi i środowiskowymi (Mundy, Henderson i Inge, 2007). Można przypuszczać, że zróżnicowany charakter ostatecznej ekspresji autyzmu zależy od rodzaju tych

czynników, siły ich oddziaływania i związków między nimi. Określenie neurobiologicznych podstaw (a nawet tylko korelatów) zaburzeń występujących u osób z autyzmem nie jest łatwe, wyniki badań wskazują bowiem na szerokie spektrum nieprawidłowości obejmujących wiele sieci mózgowych. Uporządkowanie wiedzy i poszukiwanie dalszych informacji pomocnych w wyjaśnieniu etiologii stanowi niewątpliwie jedno z najważniejszych zadań nauki w tym obszarze.

3.1. Czynniki genetyczne

W powstawaniu autyzmu ważną rolę odgrywać mogą czynniki genetyczne wpływające na rozwój mózgu w okresie prenatalnym oraz po urodzeniu (Rutter, 2005). Pierwszą pracę wskazującą na znaczenie uwarunkowań genetycznych w etiologii tego zaburzenia opublikowali Folstein i Rutter (1977). Opisali oni 11 par monozygotycznych i 10 par dizygotycznych bliźniąt tej samej płci, z których przynajmniej jedno miało autyzm. Badacze stwierdzili, że współwystępowanie autyzmu u obojga dzieci miało miejsce w 36% przypadków bliźniąt monozygotycznych i nie wystąpiło w żadnej parze bliźniąt dizygotycznych, co wskazywało na silny efekt oddziedzi-czalności oraz na podatność na rozwój tego zaburzenia. Spostrzeżenie dotyczące częstszego występowania autyzmu u bliźniąt monozygotycznych (60-96% zgodności) niż u bliźniąt dizygotycznych (w różnych pracach: od o do 8%) zostało potwierdzone przez innych badaczy (Bailey, Couteur, Gottesman, Bolton, Simonoff i in., 1995; Piven, Palmer, Jacobi, Childress i Arndt, 1997; Steffenburg, Gillberg, Hellgren, Andersson, Gillberg i in., 1989). Rozbieżność podawanych wskaźników wynika ze stosowania różnych kryteriów diagnostycznych autyzmu, a także z niereprezentatywności i niewielkiej liczebności badanych prób (stąd np. wynik wskazujący na 0% zgodności w przypadku bliźniąt dizygotycznych).

Inne dane suregujące udział czynników genetycznych w powstawaniu autyzmu dotyczą częstszego występowania tego zaburzenia u osób spokrewnionych, na przykład u rodzeństwa. Ocenia się, że prawdopodobieństwo autyzmu u kolejnego dziecka w rodzinie jest znacznie wyższe (od około 100 do 200 razy) niż przeciętnie w populacji ogólnej i wynosi 4-8%, czyli jest takie jak w świetle większości badań w przypadku bliźniąt dizygotycznych (Bailey, Palferman, Heavey i Le Couteur, 1998; Jones i Szat mari, 2002).

Ponadto u krewnych osób z autyzmem (przede wszystkim u rodziców i u rodzeństwa) bardziej nasilone niż w populacji ogólnej są niektóre charakterystyki funkcjonowania społecznego, trudności w komunikowaniu się oraz ograniczone wzorce zachowania i aktywności przypominające symptomy należące do autystycznej triady. Określa się je mianem: „lżejszego wariantu autyzmu" *(lesser variant of autism),* ponieważ ich nasilenie jest za małe, aby spełniały kryteria diagnostyczne tego zaburzenia (Folstein i Rutter, 1977). Innym terminem, który należy wymienić, jest „szerszy fenotyp autyzmu" *(broader autism phenotype;* Folstein i in., 1998), który odnosi się do zróżnicowanej ekspresji charakterystycznych dla autyzmu trudności w funkcjonowaniu oraz do współwystępujących z nimi charakterystyk (np. w rozwoju poznawczym) znacznie wykraczających poza osiowe objawy zaburzenia. Precyzyjne wyznaczenie granic zjawisk objętych przez te terminy nie jest jeszcze możliwe, choć trwają poszukiwania zarówno ich genetycznego podłoża, jak i ich ekspresji behawioralnej. Dawson ze współpracownikami (Dawson, Webb, Schellenberg, Dager, Friedman i in., 2002) określili sześć cech charakterystycznych dla szerszego fenotypu autyzmu. Są to:

(1) trudności w przetwarzaniu informacji dotyczących twarzy (np. w rozpoznawaniu emocji),
(2) obniżona zdolność tworzenia więzi społecznych lub wrażliwość na wzmocnienia społeczne,
(3) gorzej rozwinięta zdolność naśladowania ruchów,
(4) słabsza pamięć bodźców społecznych,

(5) zaburzenia funkcji wykonawczych (trudności związane z planowaniem, kontrolą wykonania oraz płynnością działania),
(6) gorzej rozwinięte zdolności językowe.

Szacuje się, że deficyty charakterystyczne dla zaburzeń ze spektrum autyzmu występują u co najmniej 10% braci i sióstr dzieci dotkniętych tymi zaburzeniami (Landa i Garrett-Mayer, 2006), a być może nawet u około 20% rodzeństw (Bolton, Macdonald, Pickles, Rios, Goode i in., 1994). Analizie poddano także występowanie u osób blisko spokrewnionych opóźnienia w rozwoju mowy, trudności w uczeniu się oraz niepełnosprawności intelektualnej. Szczególne zainteresowanie badaczy wiąże się obecnie z rolą, jaką w powstawaniu symptomów autyzmu odgrywają niektóre deficyty poznawcze, zwłaszcza dotyczące teorii umysłu, funkcji wykonawczych i centralnej koherencji (zob. rozdział 4). W tabeli 3.1 znajduje się zestawienie przykładowych prac dotyczących występowania tak zwanych autystycznych charakterystyk poznawczych u rodziców i rodzeństwa osób z autyzmem.

Jak wynika z tabeli 3.1, wyniki badań nie są jednoznaczne. Większość z nich wskazuje jednak na częstsze występowanie charakterystycznych dla autyzmu cech funkcjonowania poznawczego u rodziców i rodzeństwa osób z tym zaburzeniem. Do cech tych można zaliczyć przede wszystkim gorzej rozwinięte zdolności przetwarzania informacji na temat stanów umysłu oraz rozpoznawania emocji, a także słabszą centralną koherencję (wyższe wyniki w zadaniach wymagających analizy szczegółowych informacji niż przetwarzania informacji w sposób całościowy i kontekstualny).

Tabela 3.1. Badania nad szerszym fenotypem autyzmu dotyczące charakterystyki poznawczej

Autorzy i rok badania	**Analizowane zmienne (wykorzystane narzędzia)**	**Wyniki**

Smalley i Asarnow (1990)	Rozpoznawanie twarzy, połączone z rozpoznawaniem emocji	Rodzice i rodzeństwo osób z autyzmem < rodzice i rodzeństwo z grupy kontrolnej
Szatmari, Jones, Tuff, Bar to luc ci, Fi sman i in. (1993)	Rozpoznawanie twarzy	Brak różnic między rodzicami i rodzeństwem dzieci z autyzmem a rodzicami i rodzeństwem dzieci z zespołem Downa oraz z niską wagą urodzeniową
Baron – Cohen i Hammer (1997)	Rozpoznawanie emocji na podstawie wyrazu oczu; Centralna koherencja (Test Ukrytych Figur)	Rodzice dzieci z autyzmem < rodzice dzieci rozwijających się prawidłowo Rodzice dzieci z autyzmem > rodzice dzieci rozwijających się prawidłowo
Fombonne, Bolton, Prior, Jordan i Rutter (1997)	Inteligencja werbalna (Skala Inteligencji Wechslera)	Rodzice i rodzeństwo dzieci z autyzmem > rodzice i rodzeństwo dzieci z zespołem Downa
Piven i Palmer (1997)	Inteligencja werbalna (Skala Inteligencji Wechslera)	Rodzice i rodzeństwo dzieci z autyzmem < rodzice

	Funkcje wykonawcze – planowanie, pamięć robocza („Wieża Hanoi”)	i rodzeństwo dzieci z zespołem Downa Rodzice dzieci z autyzmem < rodzice dzieci z zespołem Downa
Hughes, Plu met, i Le boy er (1 999)	Funkcje wykonawcze („Wieża Londyńska” i bateria testów neuropsychologicznych)	Rodzeństwo dzieci z autyzmem < rodzeństwo dzieci z opóźnieniem rozwoju, w zakresie planowania, przenoszenia uwagi i fluencji słownej Rodzeństwo dzieci z autyzmem > rodzeństwo dzieci z opóźnieniem rozwoju w zakresie zdolności przestrzennych
Happé, Briskman i Frith (2001)	Centralna koherencja (Test Ukrytych Figur)	Rodzice dzieci z autyzmem > rodzice dzieci rozwijających się prawidłowo
Brisk man, Happé i Frith (2001)	Centralna koherencja (Test Ukrytych Figur) Rozpozna wa nie stanów umysłu na podstawie ekspresji mimicznej	Rodzice dzieci z autyzmem > rodzice dzieci rozwijających się prawidłowo Rodzice dzieci z autyzmem < rodzice dzieci

		rozwijających się prawidłowo
Pilowsky,Yirmiya, Shalev i Gross-Tsur (2003)	Zdolności językowe	Rodzeństwo dzieci z autyzmem > rodzeństwo dzieci z zaburzeniem rozwoju językowego Brak różnic między rodzeństwem dzieci z autyzmem a rodzeństwem dzieci z niepełnosprawnością intelektualną
Dorris, Espie, Knott i Salt (2004)	Rozpoznawanie emocji na podstawie wyrazu oczu	Rodzeństwo dzieci z autyzmem < rodzeństwo dzieci rozwijających się prawidłowo
Goldberg, Jarvis, Osann, Laulhere, Straub i in. (2005)	Opóźnienie rozwoju społecznego i językowego	Rodzeństwo dzieci z autyzmem (między 14. a 19. miesiącem życia) > dzieci z rodzin nieobciążonych autyzmem
Zwaigenbaum, Bryson, Rogers, Roberts, Brian i in. (2005)	Rozwój językowy, używanie gestów w celu komunikowania się	Rodzeństwo dzieci z autyzmem < dzieci z rodzin nieobciążonych autyzmem
Bolte i Poustka (2006)	Centralne koherencja (test ukrytych figur)	Rodzice dzieci z autyzmem > rodzice dzieci

	Funkcje wykonawcze („Wieża Hanoi”)	rozwijających się prawidłowo Rodzice dzieci z autyzmem > rodzice dzieci ze schizofrenią
Palermo, Pasqualetti, Barbati, Intelligente i Rossini (2006)	Rozpoznawanie emocji przedstawionych schematycznie	Rodzice dzieci z autyzmem < rodzice dzieci rozwijających się prawidłowo, ojcowie dzieci z autyzmem < matki tych dzieci
Losh i Piven (2007)	Rozpoznawanie emocji na stawie" > podstawie razu" > wyrazu oczu	Brak różnic między grupą rodziców osób z autyzmem w całości a grupą kontrolną (złożoną z rodziców dzieci z zespołem Downa i dzieci rozwijających się prawidłowo) Wyodrębnienie wśród rodziców dzieci z autyzmem podgrupy osób „wycofujących się”, które uzyskały wyniki niższe niż grupa kontrolna
Ruser, Arin, Dowd, Putnam, Winklosky i in. (2007)	Kompetencja komunikacyjna	Rodzice dzieci z autyzmem < rodzice dzieci z zespołem Downa, rodzice dzieci

		z autyzmem = rodzice dzieci ze specyficznym zaburzeniem rozwoju językowego
Toth, Dawson, Meltzoff, Greenson i Fein (2007)	Opóźnienie rozwoju językowego, zachowań adaptacyjnych i społecznej komunikacji	Rodzeństwo dzieci z autyzmem (między 18. a 27. miesiącem życia) > dzieci z rodzin nieobciążonych autyzmem
Pilowsky,Yirmiya, Gross-Tsur i Shalev (2007)	Funkcjonowanie poznawcze (funkcje wykonawcze, percepcja wzrokowa, uwaga, inteligencja ogólna)	Brak wzorca burzeń" > zaburzeń charakterystycznego dla rodzeństwa dzieci z autyzmem
Chu tha pi sith, Ru ang da ra ga non, Som bun tham i Roongpraiwan (2007)	Rozwój intelektualny – zdolności werbalne	Brak różnic między rodzeństwem dzieci z autyzmem a grupą kontrolną; niższy poziom inteligencji werbalnej u rodzeństwa dzieci z autyzmem i upośledzeniem umysłowym niż u rodzeństwa dzieci z autyzmem w normie intelektualnej
Adolphs, Spezio, Parlier i Piven (2008)	Przetwarzanie informacji dotyczących twarzy –	Rodzice dzieci z autyzmem, którzy przejawiali tendencję

	koncentrowanie się na okolicy ust, a nie na okolicy oczu	do wycofywania się społecznego > rodzice dzieci z autyzmem nieprzejawiający takiej tendencji i grupa kontrolna
Schmidt, Kimel, Winterrowd, Pennington, Hepburn i in. (2008)	Rozwój języka figuratywnego, rozumienie mowy, mowa czynna, płynność słowna	Brak różnic między rodzicami dzieci z autyzmem a kontrolną grupą dorosłych Różnice w zakresie przetwarzania fonologicznego: rodzice dzieci z autyzmem < osoby z grupy kontrolnej
Losh, Adol phs, Poe, Co utu re, Penn i in. (2009)	Profil neuropsychologiczny obejmujący poznanie społeczne, funkcje wykonawcze i globalny vs skoncentrowany na detalach styl przetwarzania informacji	Rodzice osób z autyzmem < grupa kontrolna w zakresie testów mierzących poznanie społeczne; znacznie mniejsze różnice w dwóch pozostałych badanych obszarach

Legenda: > (<) znacznie ($p < 0,05$) wyższe (niższe) wyniki = brak różnic między grupami
Źródło: opracowanie własne.

Znacznie więcej wątpliwości dotyczy poziomu rozwoju werbalnych i niewerbalnych zdolności intelektualnych. Brak pełnej zgodności wyników badań pozostaje z pewnością w związku z ich

metodologicznymi słabościami (wynikającymi przede wszystkim z wielkości prób oraz kryteriów doboru uczestników).

Poszukuje się również podobieństw charakterystyki osobowościowej, głównie w zakresie tendencji do uciekania w samotność, nieśmiałości, wysokiego poziomu lęku, a także przywiązania do ograniczonych, schematycznych form zachowania i aktywności. W tabeli 3.2 zestawione zostały wyniki badań dotyczących cech osobowościowych przypominających funkcjonowanie osób z autyzmem oraz problemów o charakterze psychiatrycznym występujących u krewnych.

Niektóre z wymienionych w tabelach 3.1 i 3.2 problemów stwierdza się również u dalszych krewnych osób z autyzmem (por. przegląd badań Pickles, Starr, Kazak,

Tabela 3.2. Wybrane badania nad szerszym fenotypem autyzmu dotyczące charakterystyk osobowościowych oraz problemów psychiatrycznych i neurologicznych

Autor i rok badania	**Analizowane zmienne**	**Wyniki**
Smalley, McCracken i Tanguay (1995)	Częstość fobii społecznej	Rodzice i rodzeństwo dzieci z autyzmem > grupa kontrolna
Piven i Palmer (1999)	Częstość depresji wielkiej i fobii społecznej	Krewni osób z autyzmem > grupa kontrolna
Murphy, Bolton, Pickles, Fombonne, Piven i in. (2000)	Nasilenie lęku, impulsywności, społecznego wycofania, nieśmiałości, nadwrażliwości, skłonności do irytacji i ekscentryczności	Rodzice i rodzeństwo osób z autyzmem > rodzice i rodzeństwo osób z zespołem Downa

Briskman, Happé i Frith (2001)	Preferowanie aktywności o charakterze niespołecznym, styl przetwarzania informacji oparty na koncentracji na szczegółach	Rodzice dzieci z autyzmem > rodzice dzieci z dysleksją i rozwijających się prawidłowo; brak różnic między rodzeństwem
Hill, Berthoz i Frith (2004)	Depresja, aleksytymia	Brak różnic między krewnymi osób z autyzmem a grupą kontrolną
Kano, Ohta, Nagai, Pauls i Leckman (2004)	Zachowania obsesyjno-kompulsyjne	Ojcowie dzieci z autyzmem > ojcowie dzieci rozwijających się prawidłowo
Micali, Chakrabarti i Fombonne (2004)	Lęk i depresja	Matki dzieci z zaburzeniami z autystycznego spektrum > matki z grupy kontrolnej
Constantino, Lajonchere, Lutz, Gray, Abbacchi i in. (2006)	Trudności w uczestniczeniu w interakcjach społecznych, ograniczona zdolność do społecznej naprzemienności	Rodzeństwo dzieci z autyzmem > rodzeństwo dzieci z zaburzeniami nienależącymi do autystycznego spektrum
Bolte, Knecht i Poustka (2007)	Funkcjonowanie w sytuacjach społecznych, nieśmiałość, tendencja do uciekania w samotność,	Rodzice dzieci z autyzmem > rodzice osób z zaburzeniem

	duża dbałość o porządek, niechętny stosunek do zmian, depresyjność	obsesyjno-kompulsyjnym lub schizofrenią
Mouridsen, Rich i Isager (2008)	Częstość występowania epilepsji i innych zaburzeń neurologicznych	Brak różnic między rodzicami dzieci z autyzmem a grupą kontrolną
Daniels, Forssen, Hultman, Cnattingius, Savitz i in. (2008)	Schizofrenia Depresja	Rodzice dzieci z autyzmem > rodzice z grupy kontrolnej Matki dzieci z autyzmem > matki dzieci rozwijających się prawidłowo; w przypadku ojców brak różnic

Legenda: > (<) znacznie ($p < 0,05$) wyższe (niższe) wyniki = brak różnic między grupami Źródło: opracowanie własne.

Bolton, Papanikolaou i in., 2000). Warto zauważyć, że chociaż w części prac różnice między rodzicami dzieci z autyzmem a grupą kontrolną nie osiągają istotności statystycznej, w opracowaniach tych z reguły można wyodrębnić rodziców przejawiających charakterystyki zbliżone do funkcjonowania ich dzieci. Takie rezultaty uzyskali Molly Losh i Joseph Piven (2007), analizując zdolność odczytywania twarzy na podstawie wyrazu oczu, a Jackie Briskman, Francesca Happé i Uta Frith (2001) stwierdziły, że rodzice, którzy preferowali niespołeczne formy aktywności, częściej przejawiali także specyficzny, charakterystyczny dla osób z autyzmem, styl przetwarzania informacji (skoncentrowany na szczegółach). Może to wskazywać, że w pewnych rodzinach obciążenie genetyczne, pozostające w związku z rozwojem poznawczych i społecznych charakterystyk typowych dla autyzmu, jest większe niż w innych. Mohammad Ghaziuddin (2005) podaje,

że wśród 58 zbadanych przez niego osób z zespołem Aspergera trzy miały krewnych pierwszego stopnia z tym zespołem, u dziewięciu w historii rodziny wystąpiły przypadki schizofrenii, a u 35 – depresji. W porównaniu z grupą dobrze funkcjonujących intelektualnie osób z autyzmem więcej badanych z zespołem Aspergera miało krewnych z depresją lub schizofrenią. Są już także dane neurobiologiczne również wskazujące na podobieństwo osób z zaburzeniami z autystycznego spektrum i ich krewnych w zakresie – odbiegającego od typowego – funkcjonowania mózgu podczas wykonywania niektórych za dań.

Należy jednak zaznaczyć, że wyniki badań nad fenotypowymi różnicami między rodzicami dzieci z autyzmem a innymi grupami rodziców nie są spójne. Na podstawie przeglądu kilkunastu takich prac Nurit Yirmiya i Michal Shaked (2005) zauważają, że chociaż generalnie rzecz biorąc, rodzice dzieci z autyzmem przejawiają nieco więcej problemów psychiatrycznych, efekty tych porównań zależą od wielu zmiennych – między innymi od grupy porównawczej, płci rodzica, metody pomiaru czy też użytych w nim narzędzi.

Przypuszcza się, że czynniki genetyczne, jakie prawdopodobnie leżą u podstaw tak zwanego szerszego fenotypu autyzmu, nie wiążą się z dziedziczeniem zaburzenia jako takiego i odnoszą się do kształtowania pewnych predyspozycji do określonego przebiegu rozwoju mózgu. Konsekwencjami mogą być – mniej lub bardziej nasilone – trudności w funkcjonowaniu społecznym oraz komunikowaniu się. Predyspozycje genetyczne mogą odgrywać rolę na przykład w rozwoju ograniczonego zainteresowania relacjami społecznymi, preferowania samotności lub niewielkiego kręgu znajomych, opóźnienia rozwoju mowy, ograniczeń kompetencji komunikacyjnej, doświadczania lęku w sytuacjach społecznych czy też braku elastyczności w zachowaniu i przywiązaniu do stałych jego form.

Autyzm – albo przynajmniej mniej lub bardziej rozwinięta autystyczna charakterystyka zachowania (tj. obecność niektórych symptomów, a zwłaszcza typowych trudności w funkcjonowaniu społecznym) – występuje także łącznie z innymi zaburzeniami

o charakterze genetycznym, głównie z zespołem kruchego chromosomu X (Harris, Hessl, Goodlin-Jones, Ferranti, Bacalman i in., 2008), stwardnieniem guzowatym, fenyloketonurią (Baieli, Pavone, Meli, Fiumara i Coleman, 2003), zespołem Klinefeltera (Jha, Sheth i Ghaziuddin, 2007), a także innymi problemami determinowanymi genetycznie – na przykład z zespołami Angelmana, Downa, Pradera-Williego i Smith-Magenis (Cohen, Pichard, Tordjman, Baumann, Burglen i in., 2005). Postuluje się również istnienie genetycznego podobieństwa między autyzmem a specyficznym zaburzeniem rozwoju językowego. Przypuszczenie takie sformułowali Gwen L. Schmidt ze współpracownikami (Schmidt i in., 2008) na podstawie wyników badania wskazujących na zaburzenia w przetwarzaniu fonologicznym u rodziców dzieci z autyzmem, które współwystępowało z niepełnosprawnością intelektualną.

Nie ustalono dotychczas, które geny uczestniczą w procesie powstawania autyzmu. Przypuszcza się, że jest ich co najmniej kilka (w różnych pracach podawana jest liczba od 2 do 10), przy czym w grę może wchodzić wiele ich prawdopodobnych lokalizacji (Santangelo i Tsatsanis, 2005). Wciąż trwają poszukiwania genów-kandyda-tów (np. Hutcheson, Olson, Bradford, Folstein, Santangelo i in., 2004), ale jak dotąd nie wykazano, że jakikolwiek wariant (tj. konkretny gen o określonej lokalizacji) był konieczny lub wystarczający do powstania autyzmu. Ocenia się, że u około 5% osób z zaburzeniami z autystycznego spektrum można wykryć nieprawidłowości chromosomalne, stosując metody cytogenetyczne (Jacquemont, Sanlaville, Redon, Raoul, Cormier-Daire i in., 2006). Opisane zostały różnorodne anomalie chromosomalne – translokacje, inwersje, delecje i duplikacje – związane z autyzmem (Bayou, M'rad, Belhaj, Daoud, Ben Jemaa i in., 2008; Bonora i in. 2006; Castermans i in., 2004). Wśród nich do najczęściej badanych należą: duplikacja części chromosomu 15 (15q11-q13) oraz delecja 2q37 (Castermans, Vermeesch, Fryns, Steyaert, Ven van de, i in., 2007), anomalie strukturalne chromosomu 7 (np. Cukier, Skaar, Rayner-Evans, Konidari, Whitehead i in., 2009), a także nieprawidłowości w zakresie liczby i struktury chromosomów

płciowych (np. Jamain, Quach, Quintana-Murci, Betancur, Philippe i in., 2002; Skuse, 2000). Chociaż wyniki tych badań nie doprowadziły do wykrycia „genu autyzmu", są one bardzo interesujące w kontekście szerszego fenotypu autyzmu. Okazuje się bowiem, że nieprawidłowości chromosomalne stwierdzane u niektórych osób z autyzmem są powiązane z innymi zaburzeniami, w których obrazie klinicznym wyraźnie zaznacza się autystyczna charakterystyka. Jako przykład posłużyć może wspomniany już rejon 15q11-q13, którego znaczenie wykazano także w przypadku zespołu Angelmana (Clayton-Smith i Laan, 2003).

Podsumowując, należy stwierdzić, że dotychczas nie udało się określić roli, jaką odgrywają uwarunkowania genetyczne w kształtowaniu się autystycznego wzorca zachowania. Prowadzone w tym obszarze badania wskazują na znaczenie czynników genetycznych, a także na ich złożony i zróżnicowany charakter. Prace badawcze dotyczą określenia genetycznych uwarunkowań nieprawidłowości w rozwoju mowy, funkcji poznawczych i socjalizacji. Nie wiadomo jednak, na jakim etapie ontogenezy i w jaki sposób uwarunkowania te wpływają na zaburzenie procesów rozwojowych.

3.2. Czynniki środowiskowe

W wielu badaniach stwierdzono występowanie czynników prenatalnych i okołoporodowych, które mogły niekorzystnie wpływać na wczesny rozwój dzieci z autyzmem (m.in. Bilder, Pinborough-Zimmerman, Miller i McMahon, 2009; Brima-combe, Ming i Lamendola, 2007; Gardener, Spiegelman i Buka, 2009; Weiser, Reichenberg, Werbeloff, Kleinhaus, Lubin i in., 2008). Wśród czynników tych wymieniane są: niska waga urodzeniowa, ciąża niedonoszona lub przenoszona, zażywanie przez matkę leków w czasie ciąży, krwawienia, cukrzyca ciążowa, poród pośladkowy i z użyciem narzędzi, poród wywoływany i pierwsze cesarskie cięcie,

zaawansowany wiek matki lub ojca, a także kolejność urodzeń (ciąża pierwsza albo trzecia lub późniejsza).

Częstość zaburzeń ze spektrum autyzmu jest kilkakrotnie wyższa u wcześniaków o bardzo niskiej wadze urodzeniowej niż u dzieci urodzonych o czasie (m.in. Johnson, Hollis, Kochhar, Hennessy, Wolke i in., 2010; Limperopoulos, Bassan, Sullivan, Soul, Robertson i in., 2008). Zaburzenia te są również znacznie częściej diagnozowane u dzieci, które po urodzeniu przebywały w oddziale intensywnej opieki medycznej (Karmel, Gardner, Meade, Cohen, London i in., 2010). Ponadto autyzm częściej występuje u dzieci z wadami wrodzonymi (Schendel, Autry i Wines, 2009).

Jak wspomniano powyżej, wykazano też istnienie związku między autyzmem u dziecka a wiekiem matki i ojca (m.in. King, Fountain, Dakhlallah i Bearman, 2009; Shelton, Tancredi i Hertz-Picciotto, 2010). W dość dużym badaniu, którym objęto ponad 1250 dzieci, stwierdzono, że prawdopodobieństwo wystąpienia autyzmu u pierwszego dziecka dwojga starszych rodziców jest trzykrotnie wyższe niż w przypadku trzeciego lub czwartego dziecka w rodzinie, w której matka ma między 20 a 34, a ojciec poniżej 40 lat (Durkin, Maenner, Newschaffer, Lee, Cunniff i in.

2008). Z innej analizy czynników ciążowych i okołoporodowych współwystępujących z diagnozą autyzmu wynika, że matki chłopców z autyzmem nie wymiotowały w pierwszym trymestrze ciąży, nie przejawiały awersji do zapachów ani potraw, nie pożądały słodyczy i częściej przechodziły infekcje (Brown, Jones, MacKewn i Plank, 2008). W przypadku dziewczynek jedynym predyktorem diagnozy autyzmu był brak wymiotów w pierwszym trymestrze ciąży. Jak więc widać, dane te – mimo szczegółowości – nie wnoszą na razie zbyt wiele do zrozumienia patogenezy autyzmu. Żaden z wymienionych czynników nie jest też specyficzny wyłącznie dla tego zaburzenia. Nie ma również wśród nich takiego, który występowałby w okresie prenatalnym lub okołoporodowym u wszystkich dzieci z autyzmem. Interesujące jest, że stopień rodzinnego obciążenia występowaniem wymienionych komplikacji okazuje się generalnie wyższy w rodzinach dzieci z autyzmem i dotyczy także ich rodzeństwa – również tego, u którego nie

stwierdza się symptomów zaburzeń z autystycznego spektrum (Zwaigenbaum, Szatmari, Jones, Bryson, MacLean i in., 2002). Uzasadniony wydaje się więc wniosek, że wyższa częstość komplikacji ciążowych i porodowych nie odgrywa w etiologii autyzmu pierwszoplanowej roli.

Wśród czynników, które mogą zaburzać wczesny rozwój mózgu, wymienia się także stres prenatalny. Badania uwzględniają różne jego źródła – od problemów matki w relacjach z partnerem po zagrożenie zdrowia lub życia albo utratę bliskiej osoby. W jednym z opracowań (Beversdorf, Manning, Hillier, Anderson, Nordgren i in., 2005) stwierdzono, że matki dzieci z autyzmem częściej doświadczały dużego stresu w okresie ciąży niż matki dzieci z zespołem Downa lub rozwijających się prawidłowo. Stres ten był szczególnie duży w okresie między 21. a 32. tygodniem ciąży, a więc – jak sugerują autorzy opracowania – w okresie, w którym mogą powstawać nieprawidłowości w mózgu osób z autyzmem. Marleen Claassen ze współpracownikami (Claassen, Naude, Pretorius i Bosman, 2008) stwierdzili, że doświadczanie przez matkę stresu podczas ciąży może powodować podwyższenie poziomu leukocytów oraz glikokortykoidów, te zaś mogą być odpowiedzialne za zaburzenia rozwoju mózgu dziecka. W plazmie krwi badanych dzieci z autyzmem w porównaniu z grupą kontrolną podwyższony był poziom glikokortykoidów i serotoniny. Stres matki może osłabiać barierę łożyskową, czyniąc ją bardziej przepuszczalną dla uszkadzających czynników (O'Donnell, O'Connor i Glover, 2009). Hipoteza o znaczeniu stresu prenatalnego w patogenezie autyzmu była testowana także przez Jiong Li i współpracowników (Li, Vestergaard, Obel, Christensen, Precht i in., 2009) w dużym badaniu populacyjnym. Analizowali oni związek tego zaburzenia z przeżywaniem przez matkę, w czasie ciąży lub w poprzedzającym ją roku, żałoby po stracie bliskiej osoby. Nie stwierdzili, że ryzyko autyzmu u potomstwa było wyższe w przypadku kobiet, które przeżyły żałobę, niezależnie od relacji, jaka łączyła je ze zmarłą osobą, ani innych okoliczności związanych z tą śmiercią. Wyniki badań nie są więc w tym obszarze jednoznaczne i z pewnością zagadnienie to wymaga dalszych analiz.

Jak wspomniano w rozdziale 2, u osób z autyzmem stwierdza się występowanie różnych problemów zdrowotnych. Dotyczą one między innymi zaburzeń metabolizmu, dysfunkcji immunologicznych i częstych infekcji wirusowych, grzybiczych i bakteryjnych, a także nieprawidłowości pracy narządów wewnętrznych, takich jak nerki i wątroba (Goldson i Bauman, 2007). Większość informacji dotyczących tych zagadnień pochodzi z badań prowadzonych w małych grupach (lub studiów przypadku), trudno więc określić znaczenie tych spostrzeżeń dla całej populacji czy też nawet pewnej jej części. Stosunkowo bogate, choć niejednoznaczne, dane zebrano w odniesieniu do nadwrażliwości na gluten i kazeinę oraz do zaburzeń metabolizmu peptydów (np. Elder, 2008; Shattock i Whitaley, 2002), do chorób zapalnych jelit powiązanych z problemami immunologicznymi (Wakefield, Puleston, Montgomery, Anthony, O'Leary i in., 2002), a także do zatrucia rtęcią lub innymi metalami ciężkimi oraz pestycydami (np. Shattock, Carr i Whiteley, 2009).

Przypuszcza się, że rozwój niektórych symptomów autyzmu może mieć związek z defektami metabolicznymi, występującymi u tych osób znacznie częściej niż przeciętnie w populacji (Manzi, Loizzo, Giana i Curatolo, 2008; Page, 2000). Dotyczy to między innymi fenyloketonurii, histydynemii, niedoboru kreatyny oraz wrodzonego zaburzenia syntezy cholesterolu. Zaburzenia obejmują także inne niż wymienione powyżej problemy trawienne (Molloy i Manning-Courtney, 2003). Wciąż jednak nie ustalono, jaki jest związek autyzmu z zaburzeniami metabolicznymi. Rozważa się także zależności między symptomami i patogenezą autyzmu a stresem oksydacyjnym (np. Chauhan i Chauhan, 2006) i dysfunkcjami mitochondrialnymi (Poling, Frye, Shoffner i Zimmerman, 2006).

Doniesienia dotyczące roli poszczególnych czynników środowiskowych w etiologii autyzmu wywołują wiele kontrowersji – zwłaszcza w kontekście danych epidemiologicznych, które wskazują na duży wzrost liczby diagnozowanych przypadków autyzmu. Szczególny niepokój budzą w ostatnim czasie informacje na temat związku tego zaburzenia z niektórymi szczepionkami. U podłoża zainteresowania badaczy tym czynnikiem leżało zaobserwowanie

zbieżności w czasie, jaka nastąpiła między podaniem niektórym dzieciom potrójnej szczepionki przeciwko odrze, śwince i różyczce *(measles, mumps, rubella* – MMR) a regresem w rozwoju oraz pojawieniem się symptomów autyzmu. Zaczęto poszukiwać związku między autyzmem a thimerosalem – substancją konserwującą, używaną wówczas w tej szczepionce, zawierającą rtęć. Pojawiło się przypuszczenie, że w przypadku niektórych osób zaburzenia z autystycznego spektrum powstają prawdopodobnie w wyniku kombinacji czynników genetycznych i biochemicznych, które znacznie obniżają zdolność usuwania rtęci z organizmu. Może to – w połączeniu z narażeniem na dużą ekspozycję związków tego metalu (oraz innych metali ciężkich) w krytycznych okresach rozwoju – zwiększać ryzyko wystąpienia autyzmu (Geier, King, Sykes i Geier, 2008, Geier, Audhya, Kern i Geier, 2010; Schultz, 2010). Z danych epidemiologicznych zebranych w Stanach Zjednoczonych (Geier i Geier, 2003; Geier i Geier, 2004) wynika, że istnieje związek między podaniem wspomnianej szczepionki a zaburzeniami neurorozwoj owymi u dzieci (w tym autyzmem, upośledzeniem umysłowym i zaburzeniami rozwoju mowy, a także zaburzeniami osobowości). Wyniki badań prowadzonych nad związkiem między rtęcią a autyzmem nie są jednak jasne (DeSoto i Hi-tlan, 2007; DeSoto i Hitlan, 2010; Geier, Kern, Garver, Adams, Audhya i in., 2009; Ip, Wong, Ho, Lee i Wong, 2004). Ponadto wiąże się z nimi szereg kontrowersji metodologicznych (Hewitson, Lopresti, Stott, Mason i Tomko, 2010; komentarz do tego artykułu: Novella i Hines, 2011; odpowiedź autorów: Hewitson, 2011). Wiele wątpliwości dotyczy między innymi oszacowania ilości metali ciężkich w środowisku, w którym żyją dzieci z autyzmem, narażenia ich na nadmierną ekspozycję na różnych etapach rozwoju, a także kryteriów doboru badanych osób oraz stosowanych wskaźników zawartości metali ciężkich w organizmie. Dobrym przykładem są niespójne informacje dotyczące zawartości ołowiu i rtęci we włosach oraz krwi osób z autyzmem (np. Fido i Al-Saad, 2005; Holmes, Blaxill i Haley, 2003).

Oficjalne stanowisko WHO głosi, że nie istnieją jednoznaczne dowody potwierdzające związek przyczynowy między zaburzeniami

neurobiologicznymi (w tym autyzmem) a szczepionkami zawierającymi thimerosal. W większości krajów wycofano jednak z użycia szczepionki zawierające szkodliwe substancje. Wydaje się dość wątpliwe, żeby szczepionka, w której znajduje się rtęć, była czynnikiem wystarczającym do wywołania autyzmu. Nie można jednak wykluczyć, że w przypadku niektórych dzieci zwiększała ona ryzyko wystąpienia zaburzeń rozwoju.

Nieprawidłowości w funkcjonowaniu osób z autyzmem mogą także dotyczyć podwyższonego poziomu neurotransmiterów – na przykład serotoniny (Anderson i Hoshino, 2005). Stwierdzono go u pewnej grupy tych ludzi oraz ich najbliższych krewnych, lecz dotąd nie wykazano jednoznacznie, jakie są genetyczne przyczyny tego faktu (Persico, Pascucci, Puglisi-Allegra, Militerni, Bravaccio i in., 2002). Badano również związek autystycznej charakterystyki funkcjonowania z poziomem testosteronu. Jak wiadomo, hormon ten odgrywa rolę w rozwoju mózgu, a zwłaszcza hipokampa, układu limbicznego i nowej kory (np. Geschwind i Galaburda, 1985).

Są z nim powiązane niektóre skojarzone z płcią aspekty zachowania (takie jak agresywność i ogólny poziom aktywności), a także rozwój pewnych zdolności poznawczych – na przykład orientacji przestrzennej. Analiza związku między testosteronem a rozwojem zdolności społecznych wykazała, że istnieje ujemna korelacja między poziomem tego hormonu w życiu płodowym a zdolnością dzieci czteroletnich do uczestniczenia w interakcjach (Knickmeyer, Baron-Cohen, Raggatt i Taylor, 2005). U chłopców wysoki poziom testosteronu w życiu płodowym dodatkowo wiązał się z rozwojem wąskich i uporczywych zainteresowań. W innym badaniu stwierdzono ujemną korelację między poziomem testosteronu w okresie płodowym a zdolnościami empatii i odczytywania emocji na podstawie wyrazu oczu u dzieci między 6. a 8. rokiem życia (Chapman, Baron-Cohen, Auyeung, Knickmeyer, Taylor i in., 2006). Większość badań potwierdza więc tezę, że narażenie na obecność wysokiego poziomu androgenów w życiu płodowym może się wiązać z większym nasileniem autystycznej charakterystyki funkcjonowania (Auyeung, Baron-Cohen, Ashwin, Knickmeyer, Taylor i in., 2009). Można też jednak znaleźć dane,

które nie potwierdzają tego faktu w całej rozciągłości – chociaż ustalono, że chłopcy z autyzmem radzili sobie lepiej z niektórymi zadaniami przestrzennymi niż ich prawidłowo rozwijający się rówieśnicy, to jednak nie wykazano, aby istniał związek między poziomem rozwoju tych zdolności a poziomem testosteronu (Falter, Plaisted i Davis, 2008).

Wiele kontrowersji dotyczy również znaczenia czynników immunologicznych w etiologii autyzmu. Badania wskazują na istnienie stanu rozregulowania odpornościowego u dzieci z tym zaburzeniem już we wczesnym okresie ich rozwoju (Patterson, 2009). Stwierdzono też korelację deficytów immunologicznych (obejmujących obniżony poziom immunoglobulin IgG i IgM) z nasileniem symptomów autyzmu widocznych w zachowaniu (Enstrom, Krakowiak, Onore, Pessah, Hertz-Picciotto i in., 2009; Heuer, Ashwood, Schauer, Goines, Krakowiak i in., 2008). Zebrano również dane do tyczące zaburzeń autoimmunologicznych w tej grupie osób (Singh, 2009). Jeden z kierunków poszukiwań dotyczy związku między autyzmem u dziecka a przeciwciałami wytwarzanymi przez organizm matki w okresie płodowym oraz narażeniem w okresie prenatalnym na działanie immunoglobulin anty-D, ale badania nie potwierdzają istnienia takiego związku (Croen, Matevia, Yoshida i Grether, 2008). Należy jednak zaznaczyć, że wciąż brakuje zakrojonych na większą skalę, dobrze kontrolowanych badań klinicznych i epidemiologicznych, na podstawie których można by rzetelnie ustalić częstość występowania takich problemów w populacji osób z autyzmem oraz związek z powstawaniem zaburzenia (Krause, He, Gershwin i Shoenfeld, 2002).

U osób z zaburzeniami należącymi do autystycznego spektrum stwierdza się także niski poziom melatoniny (np. Melke, Goubran Botros, Chaste, Betancur, Nygren i in., 2008). Przyczyny tego deficytu nie są jasne; nie wiadomo, czy ma on związek z rozwojem autyzmu. Dalsze badania w tym obszarze mogą jednak okazać się wartościowe w kontekście faktu, że wydzielanie melatoniny jest związane z plastycznością neuronalną. Zaburzenia koncentracji tego hormonu stwierdza się na przykład w zespole Smith-Magenis

w połączeniu z zachowaniami autystycznymi (Smith, Dykens i Greenberg, 1998). Warto przy tym dodać, że zarówno w przypadku tego zespołu, jak i autyzmu występują problemy ze snem (zob. rozdział 2).

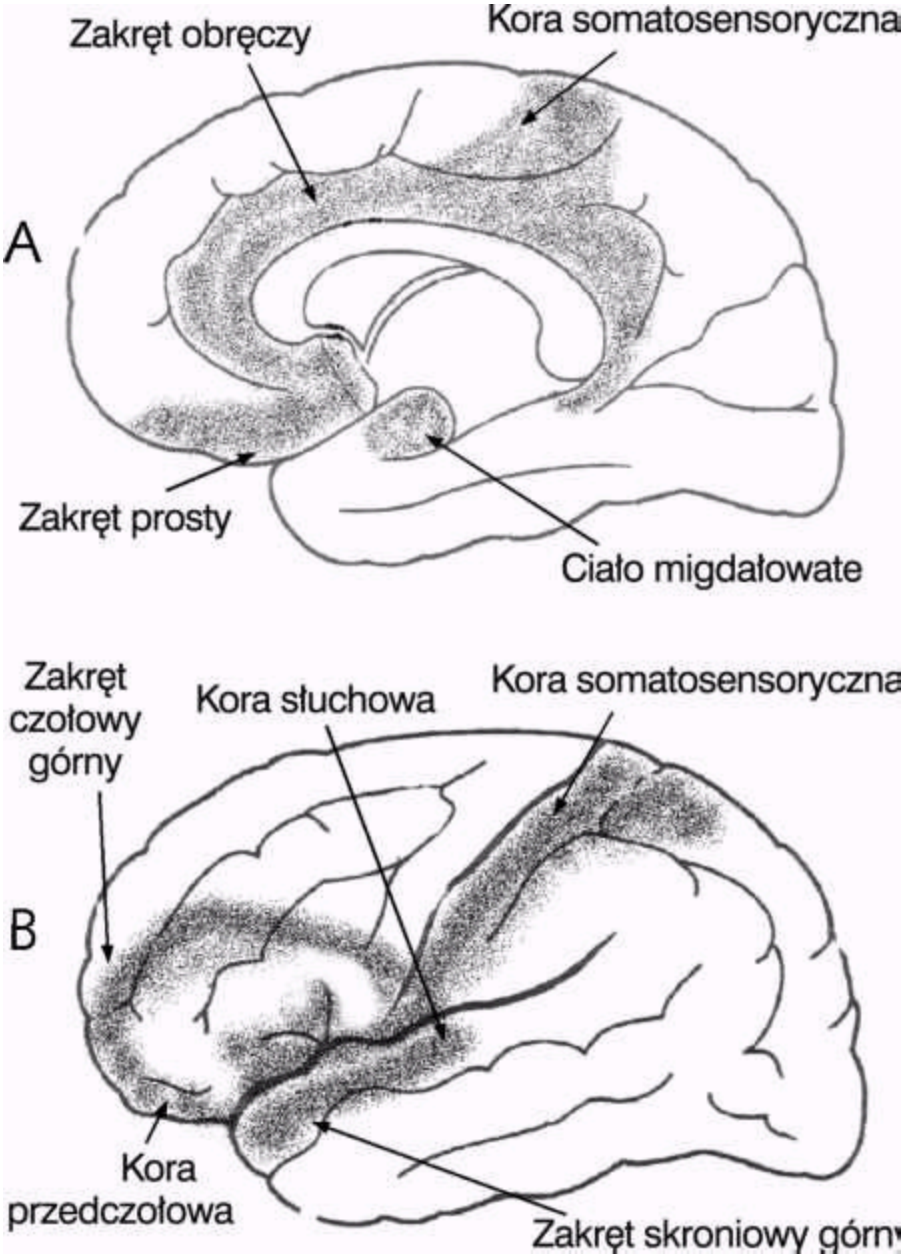
Chociaż obecnie nie można jeszcze zintegrować wiedzy na temat problemów medycznych występujących u osób z autyzmem, nie ulega wątpliwości, że badania w tym zakresie przyniosą prawdopodobnie wiele cennych informacji dotyczących uwarunkowań i przebiegu zaburzenia. Objawy tych problemów zdrowotnych nie są łatwe do zdiagnozowania i bywają błędnie spostrzegane jako element zaburzeń rozwoju. Należy zatem podkreślić, że stan zdrowia każdego dziecka z autyzmem należy bardzo starannie badać i systematycznie kontrolować, a towarzyszące autyzmowi zaburzenia o charakterze medycznym – odpowiednio leczyć.

3.3. Neuroanatomiczne i neurofunkcjonalne korelaty autyzmu

Opisując w rozdziale 2 funkcjonowanie osób z autyzmem, zwracałam uwagę na duże wewnętrzne zróżnicowanie tej populacji. Różnice dotyczą zarówno rodzaju, jak i nasilenia trudności doświadczanych przez poszczególnych ludzi. W kontekście takich informacji trudno oczekiwać, że wyniki badań nad mózgiem osób z autyzmem przyniosą klarowny i jednolity obraz. Niemniej jednak zebrano już dużo informacji potwierdzających nieprawidłowy rozwój mózgu w tej grupie. Do regionów mózgu najczęściej badanych w kontekście autyzmu należą między innymi płaty czołowe i skroniowe, móżdżek, spoidło wielkie, ciało migdałowate oraz układ limbiczny (Giedd, Shaw, Wallace, Gogtay i Lenroot, 2006). Rycina 3.1 przedstawia niektóre korowe obszary zaangażowane w przetwarzanie informacji społecznych.

Badania neuroanatomiczne wskazują na wiele nieprawidłowości występujących w mózgu osób z autyzmem, w tym między innymi

długość i liczbę dendrytów (np. Lepagnol-Bestel, Maussion, Boda, Cardona, Iwayama i in., 2008; Mukaetova-Ladinska, Arnold, Jaros, Perry i Perry, 2004) oraz dysproporcję objętości substancji białej i szarej mózgu (Herbert, Ziegler, Deutsch, O'Brien, Kennedy i in., 2005; Jou, Mateljevic,



Rycina 3.1. Obszary korowe zaangażowane w przetwarzanie bodźców społecznych: A – powierzchnia przyśrodkowa mózgu, B – powierzchnia boczna
Źródło: opracowanie własne na podstawie Adolphs (2001).

Minshew, Keshavan i Hardan, 2011). Przypuszcza się, że szereg nieprawidłowości może powstawać w bardzo wczesnym okresie rozwoju neuronalnego, jeszcze przed 3. miesiącem życia płodowego, i mieć związek z zaburzeniami migracji neuronów (Korkmaz, Benbir i Demirbilek, 2006).

Informacje na temat budowy i działania poszczególnych struktur mózgowych u osób z autyzmem nie są jednoznaczne. Do najczęściej odnotowywanych – a zarazem najmniej dyskusyjnych – faktów należy większa ogólna objętość mózgu u tej grupy ludzi. Zainteresowanie wielkością mózgu i tempem, w jakim zmienia się jego wielkość, niewątpliwie sięga korzeniami dawnego spostrzeżenia Kannera (1943), które dotyczyło dużego obwodu czołowo-potylicznego czaszki u pięciorga spośród 11 dzieci opisanych przez badacza. W późniejszych latach przeprowadzono szereg badań nad zjawiskiem makrocefalii u osób z autyzmem (np. Fidler, Bailey i Smalley, 2000; Lainhart, Bigler, Bocian, Coon, Dinh i in., 2006). Otrzymane wyniki potwierdziły obserwację Kannera w odniesieniu do kilkunastu procent tej populacji, dodatkowo wskazując na duże wymiary czaszki u rodziców i rodzeństwa (dotyczyło to także kilkunastu procent tych osób). Za pomocą rezonansu magnetycznego wykazano, że również objętość mózgu jest u części dzieci z autyzmem znacznie większa niż u ich typowo rozwijających się rówieśników (Courchesne, 2002; Herbert, 2005; Mratz i Dixon, 2009). Różnice te okazują się szczególnie duże we wczesnym dzieciństwie (aż 90% dzieci z autyzmem w wieku 2-4 lat ma mózg o znacznie większej objętości niż przeciętne dziecko w tym wieku), ale utrzymują się także w okresie dorastania i wczesnej dorosłości (Mosconi, Zwaigenbaum i Piven, 2006). Badania dotyczące dynamiki przyrostu objętości mózgu w 1. roku życia nie są spójne. Większość z nich prowadzi do wniosku, że w momencie urodzenia wielkość mózgu dzieci z autyzmem nie odbiega od typowej. Eric Courchesne ze współpracownikami (Courchesne, Carper i Akshoomoff, 2003) stwierdzili jednak, że przy urodzeniu miały one mniejszy obwód głowy (przy kontrolowanej wadze i długości ciała) niż rówieśnicy. Bardzo duży i gwałtowny przyrost nastąpił między 1. a 2. miesiącem życia oraz między 6. a 14. miesiącem życia.

Tempo przyrostu zaczynało spadać między 2. a 4. rokiem życia. Ponieważ w drugim półroczu 1. roku życia w funkcjonowaniu niektórych dzieci zaczynają być widoczne pierwsze symptomy autyzmu, powstaje pytanie, czy istnieje jakiś związek między tymi faktami. Na razie nie znaleziono na nie odpowiedzi. Courchesne (2004) zauważa także, iż u osób z autyzmem po zbyt szybkim we wczesnym dzieciństwie wzroście objętości mózgu następuje przedwczesne zahamowanie jej przyrostu.

Wyniki badań nie rozstrzygają również, w przypadku których struktur mózgowych wzrost objętości jest szczególnie duży. Ze zgromadzonych danych wynika, że dotyczy on zarówno substancji szarej, jak i białej. Generalnie rzecz biorąc, większość opracowań wskazuje, że największe zmiany zachodzą w strukturach korowych, układzie limbicznym oraz móżdżku. Ruth Carper ze współpracownikami (Carper, Moses, Tigue i Courchesne, 2002) stwierdzili u dzieci dwu – i trzyletnich, że przyrost był największy w płatach czołowych, wielkość płatów potylicznych natomiast nie odbiegała od danych uzyskanych w grupie dzieci rozwijających się prawidłowo. W innej pracy Carper i Courchesne (2000) wykazali, że nietypowo duża objętość kory w obrębie płatów czołowych współwystępuje u dzieci z autyzmem z nadmierną objętością móżdżku. Wiele wskazuje jednak na to, że procesy rozwoju mózgu i przyrostu jego objętości mogą u różnych osób z autyzmem przebiegać w innym tempie i w zróżnicowany sposób.

Badania pokazują więc przede wszystkim, że z powstawaniem autyzmu może się wiązać rozregulowanie mechanizmów odpowiedzialnych za procesy wzrostu mózgu we wczesnych latach życia *(growth dysregulation hypothesis)*. Nieprawidłowości anatomiczne zaś mogą być wynikiem defektów genetycznych stanowiących czynnik uczestniczący w rozwoju i rośnięciu mózgu. Przypuszcza się również, że odbiegające od typowego tempo przyrostu objętości mózgu pozostaje w związku z zaburzonym poziomem białek regulujących migrację neuronów lub wytwarzanie i zanikanie synaps (Akshoomoff, Pierce i Courchesne, 2002).

Wiele nieprawidłowości u osób z autyzmem stwierdzono w budowie układu limbicznego. Wykazano w jego strukturach

nadmierne zagęszczenie neuronów oraz ich mniejsze rozmiary (Palmen i in., 2004). Większość badań wskazuje na to, że ciało migdałowate jest u dzieci z autyzmem większe niż u rówieśników. Dane takie uzyskali Matthew W. Mosconi ze współpracownikami (Mosconi, Cody-Hazlett i in., 2009), badając dzieci dwuletnie. Różnica istniała nadal, gdy pomiar powtórzono dwa lata później, choć u dzieci z autyzmem w tym czasie wielkość struktury nie uległa zmianie. Także Cynthia M. Schumann ze współpracownikami (2009) stwierdzili, że ciało migdałowate (zarówno lewe, jak i prawe) ma większą objętość u dzieci z autyzmem w wieku od roku do pięciu lat niż w grupie kontrolnej. Co więcej, badacze wykazali, że istnieje korelacja między wielkością ciała migdałowatego a nasileniem symptomów autyzmu. Jak wiadomo, struktura ta odgrywa rolę w przetwarzaniu bodźców o znaczeniu emocjonalnym i społecznym. Stwierdzono związek między jej wielkością a zdolnością dziecka z autyzmem do tworzenia wspólnego pola uwagi (Mosconi, Cody-Hazlett i in., 2009; zob. też podrozdział 2.1). Osoby z jedno – lub obustronnymi uszkodzeniami ciała migdałowatego mają również trudności z rozpoznawaniem stanów mentalnych, przy czym trudności te dotyczą zwłaszcza stanów złożonych, szczególnie bardziej skomplikowanych emocji społecznych (np. flirtowania lub arogancji). Fakt ten stwierdzili Ralph Adolphs ze współpracownikami (Adolphs, Baron-Cohen i Tranel, 2002), stawiając przed badanymi osobami z uszkodzeniami tej struktury zadanie rozpoznania stanów wyrażanych przez widoczne na zdjęciach wyizolowane fragmenty twarzy – okolice oczu. Wiele badań przeprowadzonych przez Adolphsa ze współpracownikami wskazuje na znaczenie ciała migdałowatego w rozpoznawaniu emocji, zwłaszcza strachu (np. Adolphs, Gosselin, Buchanan, Tranel, Schyns i in., 2005; Adolphs i Tranel, 2004; Feinstein, Adolphs, Damasio i Tranel, 2011). Ponadto badacze ci stwierdzili istnienie związku między uszkodzeniami ciała migdałowatego a nawiązywaniem kontaktu wzrokowego podczas rozmowy z innymi ludźmi (Spezio, Huang, Castelli i Adolphs, 2007). Należy jednak dodać, że chociaż wyniki tych badań są bardzo interesujące w kontekście klinicznego obrazu autyzmu, nie

wykazano bezpośredniego związku między obustronnymi uszkodzeniami ciała migdałowatego a symptomami tego zaburzenia (Paul, Corsello, Tranel i Adolphs, 2010). Jest to traktowane jako dowód na potwierdzenie tezy, że uszkodzenia tej struktury w izolacji nie wystarczają do powstania autyzmu, co nie wyklucza oczywiście jej udziału w sieciach odpowiedzialnych za powstawanie symptomów.

Informacje dotyczące wielkości i budowy ciała migdałowatego oraz ich związku z trudnościami osoby z autyzmem w funkcjonowaniu społecznym nie są spójne. W niektórych badaniach wykazano bowiem, że ta grupa ludzi ma mniejsze ciało migdałowate niż rówieśnicy rozwijający się prawidłowo (Nacewicz, Dalton, Johnstone, Long, McAuliff i in., 2006). Co więcej, osoby u których struktura ta była mniejsza, gorzej radziły sobie z rozróżnianiem emocji oraz unikały patrzenia w oczy, a także przejawiały generalnie większe zaburzenia rozwoju społecznego we wczesnym dzieciństwie. Jeszcze inne prace wskazują, że ciało migdałowate jest większe u dzieci z autyzmem w porównaniu z ich prawidłowo rozwijającymi się rówieśnikami, ale już u nastolatków takiej prawidłowości nie stwierdzono (Schumann, Hamstra, Goodlin-Jones, Lotspeich, Kwon i in., 2004), choć jednocześnie – mimo braku różnic w wielkości tej struktury – liczba neuronów jest w niej mniejsza (Schumann i Amaral, 2006). Nie można zatem wykluczyć, że dysproporcja między wielkością ciała migdałowatego u dzieci z autyzmem a tą u dzieci rozwijających się prawidłowo jest szczególnie duża w dzieciństwie, co potwierdzałoby tezę o zaburzeniach dynamiki rozwoju mózgu. Niektórzy badacze jednak w ogóle nie stwierdzają różnic w wielkości ciała migdałowatego u dzieci z autyzmem i ich rówieśników (np. Corbett, Car-mean, Ravizza, Wendelken, Henry i in., 2009). Nie ulega więc wątpliwości, że w świetle przytoczonych faktów konieczne jest dokładne kontrolowanie wieku osób uczestniczących w badaniach nad wielkością ciała migdałowatego, duża rozpiętość wieku w badanej próbie może bowiem utrudniać wnioskowanie. Ogólnie rzecz biorąc, konieczny jest bardzo precyzyjny dobór badanych, ponieważ zróżnicowanie grup pod względem rozmaitych charakterystyk – na

przykład nasilenia symptomów autyzmu – może zasadniczo wpływać na otrzymywane wyniki.

Ciało migdałowate przypuszczalnie odgrywa rolę w powstawaniu lęku społecznego. Wskazują na to zarówno zwierzęce modele autyzmu (np. Markram, Rinaldi, La Mendola, San di i Markram, 2008), jak i wyniki badań prowadzonych na ludziach (Sweeten, Posey, Shekhar i McDougle, 2002). Dane dotyczące w tym zakresie osób z autyzmem nie są jednak spójne. W niektórych pracach stwierdzono związek między wielkością tej struktury a symptomami lęku i depresji, ale co do kierunku tego związku nie ma zgodności. Na przykład Blythe A. Corbett ze współpracownikami (2009b) stwierdzili, że dzieci, u których ciało migdałowate było mniejsze, doświadczały większego lęku społecznego. Z kolei Jennifer Juranek ze współpracownikami (Juranek, Filipek, Berenji, Modahl, Osann i in., 2006) wykazali, że istnieje dodatnia korelacja między występowaniem symptomów lęku i depresji a objętością ciała migdałowatego. Dodatkowych danych dostarczają David E. Welchew ze współpracownikami (Welchew, Ashwin, Berkouk, Salvador, Suckling i in., 2005), którzy opisali nieprawidłowe funkcjonowanie połączeń między ciałem migdałowatym a zakrętem przyhipokampowym podczas przetwarzania informacji o twarzach wyrażających lęk.

Podsumowując rezultaty badań nad rolą ciała migdałowatego w powstawaniu symptomów autyzmu, należy stwierdzić, że brakuje jednoznacznego poparcia dla tak zwanej amygdalarnej teorii autyzmu *(amygdala theory of autism)*, w myśl której struktura ta odgrywa kluczową rolę w powstawaniu trudności społeczno-emocjonalnych u osób z autyzmem (Baron-Cohen, Ring, Bullmore, Wheelwright, Ashwin i in., 2000; Dziobek, Fleck, Rogers, Wolf i Convit, 2006). Większość badań wskazuje jednak na znaczenie ciała migdałowatego – w powiązaniu z innymi strukturami, przede wszystkim z zakrętem wrzecionowatym – w powstawaniu u ludzi z tej grupy nieprawidłowości związanych z percepcją twarzy. W badaniach przy użyciu funkcjonalnego MRI stwierdzono, że żadna z wymienionych struktur nie aktywuje się u osób z autyzmem podczas odczytywania stanu umysłu na podstawie wyrazu oczu

w takim samym stopniu jak u osób rozwijających się prawidłowo (Baron-Cohen i in., 2000; Corbett, Carmean i in., 2009b). Interesującym uzupełnieniem tego obrazu jest stwierdzenie, że aktywacja następuje przy oglądaniu twarzy znanych i ważnych dla badanej osoby z autyzmem, na przykład twarzy matki (Pierce, Haist, Sedaghat i Courchesne, 2004). Robert T. Schultz (2005) proponuje heurystyczny model patofizjologiczny, zgodnie z którym zaburzenia wczesnego rozwoju mózgu osób z autyzmem obejmują ciało migdałowate i zostawiają wiele następstw istotnych dla rozwoju obszarów korowych. Dotyczy to szczególnie obszarów związanych z przetwarzaniem informacji wzrokowych, a zwłaszcza dolnego zakrętu wrzecionowatego i brzusznej części płatów skroniowych odpowiedzialnych za percepcję bodźców społecznych.

Także w odniesieniu do hipokampa wyniki badań neuroanatomicznych nie są spójne. Schuman ze współpracownikami (Schuman i in., 2004) stwierdzili u dzieci i nastolatków z autyzmem powiększenie tej struktury w stosunku do jej typowych rozmiarów. Interesujące są dane wskazujące na to, że lewy hipokamp był większy nie tylko u osób z autyzmem, ale również u obojga ich rodziców niż w grupie kontrolnej (Rojas, Smith, Benkers, Camou, Reite i in., 2004). Z kolei Elizabeth H. Aylward i współpracownicy (Aylward, Minshew, Goldstein, Honeycutt, Augustine i in., 1999) otrzymali dane sugerujące mniejsze rozmiary hipokampa u nastolatków i młodych dorosłych.

Zebrano również informacje na temat nieprawidłowości w obrębie spoidła wielkiego. W jednym z badań porównano wielkość tej struktury u trzy-, czteroletnich dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu, dzieci z opóźnieniem rozwoju oraz dzieci rozwijających się prawidłowo (Boger-Megiddo, Shaw, Friedman, Sparks, Artru i in., 2006). Stwierdzono, że objętość bezwzględna spoidła wielkiego była we wszystkich grupach taka sama. Oznaczało to jednak, że była ona nieproporcjonalnie mała w stosunku do zwiększonej objętości kory mózgowej u dzieci z autyzmem. Wśród nich zaś dysproporcja ta ujawniała się szczególnie w przypadku tych, u których zdiagnozowano dodatkowo nasilone zaburzenia funkcjonowania. Jak wynika z rezultatów omawianego badania, u dzieci z autyzmem

istniał problem w komunikowaniu się symetrycznych okolic półkul mózgowych. Badania nad funkcjonowaniem społecznym, rozwojem poznawczym oraz zachowaniem dzieci z agenezją spoidła wielkiego (tj. znacznym zredukowaniem liczby aksonów w jego obrębie), których rozwój i zachowanie mieściły się w granicach normy, wskazują, że u części występowały trudności w zakresie interakcji i społecznej komunikacji, rzadko natomiast ograniczone wzorce zachowania (Badaruddin, Andrews, Bólte, Schilmoeller, Schilmoeller i in., 2007).

U osób z autyzmem stwierdzone zostały także nieprawidłowości w budowie móżdżku. Przypuszcza się, że struktura ta odgrywa ważną rolę w uczeniu się i procesach poznawczych (Giedd i in., 2006). Informacje na temat zaburzeń występujących w móżdżku tych osób są trudne do zinterpretowania. U większości stwierdza się za mały rozmiar tej struktury i zredukowaną ilość substancji szarej lub białej w różnych jej częściach (np. McAlonan, Cheung, Cheung, Suckling, Lam i in., 2005; Toal, Bloemen, Deeley, Tunstall, Daly i in., 2009). Niejasności dotyczą kwestii, w których częściach móżdżku występują nieprawidłowości anatomiczne. Julia A. Scott ze współpracownikami (Scott, Schumann, Goodlin-Jones i Amaral, 2009) stwierdzili je w obrębie robaka, ale nie w objętości półkul. Ponadto w móżdżku osób z autyzmem można zaobserwować zmniejszoną liczbę komórek Purkinjego lub ich nieprawidłową wielkość (Kern i Jones, 2006). Przyczyny tego stanu rzeczy nie są znane, choć z badań nad zwierzętami wynika, że komórki tego typu wybiórczo bywają szczególnie podatne na wiele uszkodzeń (np. niedokrwienie, niedotlenienie, zaburzenia metaboliczne, infekcje wirusowe, niedobory witaminowe i różnego typu zatrucia). Zwraca się uwagę na to, że zaburzenia dotyczące komórek Purkinjego mogą mieć podobne uwarunkowania jak inne nieprawidłowości budowy mózgu, na przykład za dużą objętość (Kern i Jones, 2006). W świetle współczesnej wiedzy trudno także precyzyjnie wskazać, jaka zależność występuje między funkcjonowaniem móżdżku a symptomami autyzmu. Może ona dotyczyć na przykład dysfunkcji motorycznych, które spotyka się u wielu osób z zaburzeniami z autystycznego spektrum (Mostofsky, Powell, Simmonds, Goldberg,

Caffo i in., 2009). Wyniki badań jednak nie są w tym obszarze w pełni ze sobą zgodne. Melissa C. Goldberg ze współpracownikami (Goldberg, Landa, Lasker, Cooper i Zee, 2000) nie stwierdzili u dzieci z autyzmem nieprawidłowości w funkcjonowaniu móżdżku w zakresie zdolności utrzymywania równowagi. Jeszcze trudniej jest znaleźć związek między osiowymi symptomami autyzmu a zaburzeniami w obrębie móżdżku. Donald C. Rojas ze współpracownikami (Rojas, Peterson, Winterrowd, Reite, Rogers i in., 2006) wykazali, że struktura ta była mniejsza u osób z autyzmem niż w grupie kontrolnej, a wielkość móżdżku pozostawała w związku z nasileniem ograniczonych wzorców zachowania. Dodatkowe utrudnienie stanowi fakt, że w badaniach często nie są uwzględniane takie zmienne, jak wiek czy poziom inteligencji uczestników, a – jak wykazano (Stanfield, McIntosh, Spencer, Philip, Gaur i in., 2008) – korelują one z objętością robaka móżdżku.

Nieprawidłowości anatomiczne i fizjologiczne stwierdza się również w obrębie innych struktur mózgowych. Dotyczą one między innymi jąder podstawy (np. Mc-Alonan, Cheung, Cheung, Wong, Suckling i in., 2009), pnia mózgu (Jou i in., 2009) i wzgórza (np. Haznedar, Buchsbaum, Hazlett, LiCalzi, Cartwright i in., 2006). Związek między tymi nieprawidłowościami a symptomami autyzmu nie został jednak dotąd po zna ny.

Interesujące dane pochodzą z badań, w których wykorzystano funkcjonalny rezonans magnetyczny do analiz przetwarzania bodźców słuchowych o znaczeniu społecznym (Gervais, Belin, Boddaert, Leboyer, Coez i in., 2004). W ten sposób stwierdzono u osób z autyzmem znacznie mniejszą w porównaniu z grupą kontrolną aktywację w obrębie górnego zakrętu skroniowego (okolicy wyspecjalizowanej w przetwarzaniu bodźców głosowych), a jednocześnie brak różnic między tymi grupami w aktywacji mózgu związanej z przetwarzaniem bodźców słuchowych innych niż głos ludzki. Wykazano ponadto, że takie same nieprawidłowości w przetwarzaniu bodźców słuchowych (ich różnicowaniu) na poziomie korowym, jakie występują u dzieci z zespołem Aspergera,

pojawiają się również u ich ojców i matek (Jansson-Verkasalo, Kujala, Jussila, Mattila, Moilanen i in., 2005).

Z badań z wykorzystaniem neuroobrazowania wynika także, iż u osób z autyzmem możemy mieć do czynienia ze specyficznym wzorcem aktywności mózgowej. Jego charakterystyczną cechą jest – w porównaniu z procesami zachodzącymi u ludzi rozwijających się prawidłowo – znaczne osłabienie połączeń funkcjonalnych między różnymi obszarami mózgu zaangażowanymi w przetwarzanie informacji oraz obniżona synchronizacja aktywności poszczególnych obszarów korowych.

Rezultaty te uzyskano, analizując proces przetwarzania informacji społecznych i językowych, a także rozwiązywania problemów (np. Just, Cherkassky, Keller, Kana i Minshew, 2007; Kana, Keller, Cherkassky, Minshew i Just, 2006; Koshino, Carpenter, Minshew, Cherkassky, Keller i in., 2005). Hipoteza mówiąca o deficycie połączeń mózgowych *(functional disconnectivity)* bierze źródło w jednym z pierwszych neurobiologicznych modeli autyzmu (Damasio i Maurer, 1978). Współczesne badania zaś wskazują między innymi na zaburzenia w obrębie połączeń kory oczodołowej i ciała migdałowatego oraz grzbietowo-bocznej kory przedczołowej i hipokampa (Loveland, Bachevalier, Pearson i Lane, 2008). Gerald Goldstein ze współpracownikami (Goldstein, Allen, Minshew, Williams, Volkmar i in., 2008) uważają, że taka charakterystyka neurobiologiczna może w pewnym zakresie wyjaśniać stwierdzone przez nich słabe korelacje między wynikami poszczególnych testów wchodzących w skład Skali Inteligencji Wechslera, które służą mierzeniu różnych zdolności. U podłoża relatywnie słabego powiązania poszczególnych zdolności może – według autorów – leżeć słaba komunikacja między obszarami mózgu i brak synchronizacji ich aktywności podczas rozwiązywania zadań. Ponieważ jednak nie wszystkie rezultaty badań potwierdzają brak powiązań między zdolnościami (np. Dyck, Piek, Hay, Smith i Hallmayer, 2006), za wcześnie jest jeszcze, by formułować wnioski na temat komunikacji między różnymi obszarami mózgu a poziomem rozwoju zdolności intelektualnych.

Jak zauważa Bruno Wicker (2008), jednym z głównych problemów związanych z hipotezą o deficycie połączeń mózgowych jest to, że wyniki badań wykorzystujących neuroobrazowanie nie pozwalają wyjaśnić przyczyn obniżonej lub podwyższonej aktywności określonych okolic mózgu. Dlatego też nie wiadomo, czy problem leży w konkretnym rejonie zaangażowanym w dany proces, czy też w zaburzonej komunikacji między różnymi obszarami mózgu. Otrzymywane rezultaty mają charakter korelacyjny oraz informują o współwystępowaniu w określonym czasie pewnych zjawisk, często jednak brakuje podstaw umożliwiających głębsze wnioskowanie. Co więcej, w wielu przypadkach nie ustalono jednoznacznie, jak dokładnie przebiega aktywność mózgu rozwijającego się typowo przy rozwiązywaniu określonych zadań. Znacznie utrudnia to formułowanie wniosków o nieprawidłowościach charakterystycznych dla autyzmu.

Interesujące informacje na temat autyzmu przyniosły też badania nad neuronami lustrzanymi. Tego typu grupy komórek odkryto w brzusznej korze przedru-chowej (pole F5) makaków, aktywację tych neuronów zaś stwierdzano zarówno wtedy, gdy małpa wykonywała jakąś czynność, jak i wówczas, gdy ją tylko obserwowała (Di Pellegrino, Fadiga, Fogassi, Gallese i Rizzolatti, 1992; Rizzolatti, Fadiga, Fogassi i Gallese, 1996). Neurony lustrzane należą do tak zwanych neuronów wie-lomodalnych *(multimodal neurons;* Graziano i Gross, 1995, s. 1031) i mogą być bezpośrednio aktywowane przez bodźce różnej modalności: słuchowej, somatosensorycznej i wzrokowej. Ponadto stwierdzono, że neurony te są zaangażowane nie tylko w naśladowanie i rozumienie działania innej osoby, ale także w procesy związane z uczeniem się przez naśladowanie, komunikowaniem się za pomocą gestów, empatią i rozpoznawaniem intencji (Rizzolatti i Craighero, 2004; Saarela, Hlush-chuk, Williams, Schürmann, Kalso i in., 2007). Dysfunkcje w tym zakresie występują u osób z autyzmem – zarówno u dzieci, jak i u dorosłych. Autyzm jest więc dobrym modelem do prowadzenia badań nad neuronami lustrzanymi i mechanizmami ich działania. Z otrzymanych dotąd rezultatów wynika, że zaburzenia w funkcjonowaniu tej klasy neuronów – w powiązaniu

z zaburzonym działaniem struktur układu limbicznego – mogą mieć udział w powstawaniu trudności w rozumieniu stanów emocjonalnych oraz w empatycznym reagowaniu. U osób z autyzmem stwierdza się obniżoną aktywność neuronów lustrzanych w zakręcie czołowym dolnym, a także w wyspie i w korze przedniej części obręczy mózgu, co przypuszczalnie pozostaje w związku z niezdolnością oceny zamiarów innych ludzi oraz z brakiem empatii.

Uzupełnieniem dla modelu autyzmu – w którego ramach zakłada się znaczącą rolę neuronów lustrzanych w powstawaniu problemów w naśladowaniu, empatii i teorii umysłu (Bernier i Dawson, 2009), ale który nie wyjaśnia wszystkich trudności charakterystycznych dla tego zaburzenia – może być teoria krajobrazu istotności *(salient landscape theory;* Hirstein, Iversen i Ramachandran, 2001; por. także: Ramachandran i Oberman, 2008). Jej autorzy sądzą, że może ona wyjaśniać niektóre drugoplanowe, ale występujące u większości osób z autyzmem problemy, takie jak zaburzenia kontaktu wzrokowego, nadwrażliwość sensoryczna oraz awersja do pewnych dźwięków. Zgodnie z tą koncepcją istotną rolę odgrywa w tym ciało migdałowate. Docierające do tej struktury informacje czuciowe z pierwszorzędowej kory somatosensorycznej, wzrokowej, słuchowej i smakowej zostają poddane wstępnej selekcji. W jej wyniku uświadomione zostaną tylko niektóre bodźce wywołujące emocje. Selekcja ta jest możliwa dzięki nabytym w trakcie rozwoju doświadczeniom. Krajobraz istotności jest więc mapą, która odzwierciedla emocjonalne znaczenie przypisane w danym momencie elementom otoczenia (Ramachandran i Oberman, 2008). Na tym poziomie następuje nadanie bodźcowi znaczenia emocjonalnego i w konsekwencji – po przekazaniu informacji do kolejnych struktur – określona reakcja organizmu. Zaburzenia występujące w tym zakresie u dzieci z autyzmem mogą – jak przypuszczają autorzy – mieć związek z nieprawidłowymi połączeniami między obszarami korowymi, które odpowiadają za odbiór informacji sensorycznych, i ciałem migdałowatym oraz między strukturami układu limbicznego a płatami czołowymi, które z kolei regulują działanie celowe.

Podsumowując, wyniki badań nad budową poszczególnych struktur mózgowych oraz nad funkcjonowaniem mózgu u osób z autyzmem okazują się niespójne. Do najmniej dyskusyjnych odkryć należy potwierdzana w wielu pracach nietypowa wielkość mózgu dzieci z autyzmem, ale już znacznie bardziej kontrowersyjne jest to, czy utrzymuje się ona w późniejszych fazach życia i jakich części mózgu właściwie dotyczy. Istnieje wiele hipotez na temat sieci mózgowych kontrolujących społeczne, poznawcze i emocjonalne funkcjonowanie osób z autyzmem. Zgromadzone informacje nie pozwalają jednak na wskazanie procesów neurobiologicznych, które leżą u podstaw symptomów autyzmu i innych trudności doświadczanych przez osoby z tym zaburzeniem. Brakuje też danych umożliwiających bezpośrednie wnioskowanie na temat neurorozwoj owego charakteru deficytów odpowiedzialnych za te trudności. Wśród zaburzonych sieci neuronalnych wymienia się połączenia obszarów korowych i podkorowych, obejmujących układ limbiczny, móżdżek, płaty skroniowe i ciemieniowe oraz okolice przedczołowe. Niewątpliwie wspomniana rozbieżność informacji jest pochodną różnic w metodologii stosowanej w poszczególnych pracach, a zwłaszcza zróżnicowanych kryteriów doboru badanych osób. Istotnym problemem okazuje się też nieuwzględnianie w niektórych badaniach wieku oraz poziomu rozwoju intelektualnego badanych osób, ponieważ z części analiz wynika, że czynniki te mają znaczący wpływ na otrzymywane rezultaty.

Badania nad etiologią autyzmu prowadzone w różnych dziedzinach nauki pozostają często w izolacji od siebie, choć podejmuje się coraz więcej prób integrowania uzyskiwanych informacji. W świetle współczesnej wiedzy autyzm należy uznać za behawioralny wyraz zaburzeń funkcjonowania mózgu, przy czym większość z nich odgrywa przypuszczalnie pewną rolę także w powstawaniu innych problemów w rozwoju i funkcjonowaniu człowieka. Żadna z istniejących teorii nie wyjaśniła dotąd, jak dochodzi do powstania autyzmu w kontekście szerokiej gamy czynników, co do których istnieją przypuszczenia o ich udziale w etiologii zaburzenia. Brakuje też koncepcji, która uwzględniłaby

w całości złożony obraz autyzmu. Większe sukcesy można odnotować w odniesieniu do naukowego opisu i wyjaśnienia poszczególnych symptomów, choć i tutaj trudno mówić o spójności oraz jednoznaczności zebranych informacji. Można przypuszczać, że w przyszłości w populacji osob z autyzmem uda się wyodrębnić podgrupy charakteryzujące się wspólnymi ścieżkami patogenezy. Nie jest wykluczone, że w ich ustaleniu pomocna okaże się analiza problemów medycznych współwystępujących z autyzmem.

Omówione w tym rozdziale wyniki badań nad przyczynami autyzmu stanowią – z konieczności – jedynie próbę zarysowania złożonego obrazu rzeczywistości. Jest to bardzo intensywnie eksplorowany i dynamicznie rozwijający się obszar wiedzy. Wyjaśnienie przyczyn autyzmu i mechanizmów prowadzących do powstania zróżnicowanych trudności doświadczanych przez dotknięte nim osoby okazuje się wyzwaniem, które nie ogranicza się do poznania jednego tylko zaburzenia ani nawet całego autystycznego spektrum zaburzeń. Wyzwanie to odnosi się przede wszystkim do zrozumienia procesów leżących u podstaw rozwoju człowieka oraz mechanizmów prowadzących do powstania nietypowych wzorców funkcjonowania. Ich wyjaśnienie jest niezbędne do tego, aby móc skutecznie pomagać osobom z zaburzeniami rozwoju.

4
Autystyczny umysł

Dla psychologii autyzm stanowi interesujący obiekt badań nad specyficznym przebiegiem rozwoju emocjonalnego i społecznego. Między osobami, u których występują zaburzenia ze spektrum autyzmu, a osobami rozwijającymi się prawidłowo stwierdzono wiele różnic w odbiorze i przetwarzaniu informacji społecznych. Powstały w związku z tym pewne koncepcje, które za pomocą obecności deficytów w społecznym poznaniu i komunikacji wyjaśniają typowe dla autyzmu trudności w interakcjach i budowaniu relacji z innymi ludźmi. Deficyty te mogą przyczyniać się do rozwoju symptomów autyzmu, choć dotąd nie udało się wskazać konkretnych mechanizmów, jakie mogłyby leżeć u podłoża tych procesów. Najbardziej znane są koncepcje dotyczące zaburzeń w zakresie teorii umysłu, funkcji wykonawczych i centralnej koherencji.

4.1. Teoria umysłu

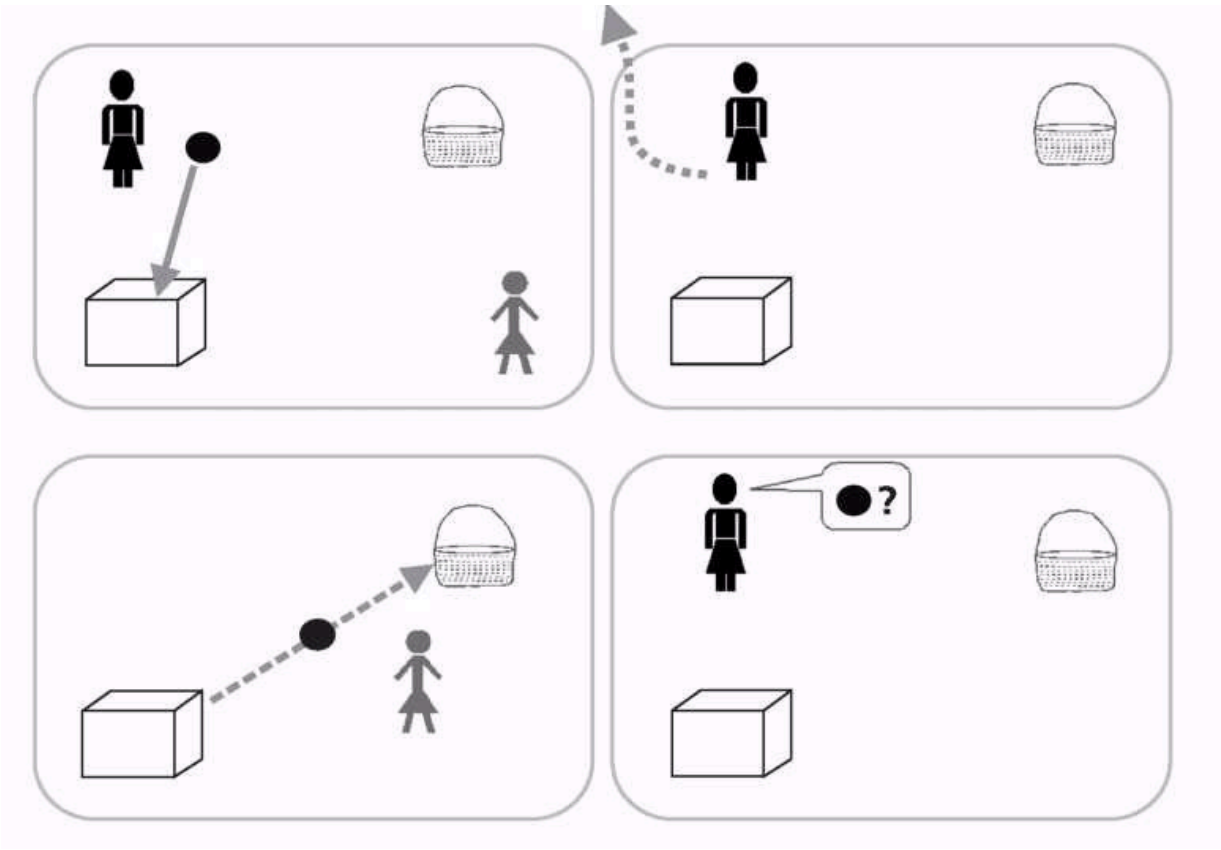
Termin „teoria umysłu” został wprowadzony przez Davida Premacka (Premack i Woodruff, 1978), a odnosi się do zdolności wyjaśniania i przewidywania zachowań poprzez odwołanie do stanów umysłu. Jak zauważa Allan M. Leslie (2000), określenie „teoria umysłu” może być nieco mylące, ponieważ sugeruje, że dany człowiek (a także niektóre zwierzęta) dysponuje jakąś teorią

dotyczącą umysłu, podczas gdy w rzeczywistości chodzi o system reprezentacji poznawczych odnoszący się do zachowania i jego uwarunkowań.

Istniejąca w ramach teorii umysłu koncepcja zaburzeń zakłada, że problemy osób z autyzmem w interakcjach społecznych pozostają w ścisłym związku z trudnościami w rozumieniu zjawisk, jakie zachodzą w umyśle – ich własnym i cudzym (Baron-Cohen, 1997). Ludzie ci nie potrafią trafnie odczytywać stanu umysłu innego człowieka (a także swojego) i na tej podstawie przewidywać zachowania ani wyjaśniać motywów działania. Wiąże się to ze wspomnianymi w rozdziale 2 ograniczeniami w zakresie dostrzegania związków między emocjami a zachowaniem oraz między własnym zachowaniem a tym, co myślą i czują inni ludzie. Trudności dotyczą między innymi rozumienia, czym są intencje, pragnienia, uczucia i przekonania, a także na czym polega udawanie.

Deficyty istniejące we wspomnianym zakresie odnoszą się do intersubiektywności, czyli zdolności analizy sytuacji z perspektywy innej osoby (Trevarthen i Aitken, 2001). Dotyczą więc nie tylko rozpoznawania stanów umysłu, ale także – a może nawet przede wszystkim – wykorzystywania tej wiedzy w codziennym życiu do interpretowania sytuacji społecznych i adekwatnego do niej zachowania; są ściśle związane z tworzeniem reprezentacji umysłowych i zdolnością odróżnienia od nich rzeczywistych obiektów. W jednej z pierwszych prac na ten temat Baron-Cohen, Leslie i Frith (1985) sformułowali przypuszczenie, że tego rodzaju zaburzenia są wynikiem uszkodzenia wrodzonego mechanizmu poznawczego, który umożliwia dostrzeganie i wykorzystywanie skojarzeń dotyczących abstrakcyjnych odczuć pojawiających się w psychice, czyli wyobrażania sobie tego, co dzieje się w umyśle. Hipoteza ta była testowana w wielu pomysłowych eksperymentach (Frith, 2006). Stwierdzono w nich, że dzieci z autyzmem gorzej niż ich rozwijający się prawidłowo rówieśnicy radzą sobie z przypisywaniem innym ludziom przekonań i nie potrafią powiązać informacji dotyczących stanu wiedzy danej osoby na temat określonego zdarzenia z reprezentacją tego zdarzenia w jej umyśle.

Klasycznym przykładem takiego badania jest Test Fałszywych Przekonań, znany jako test Sally-Anne (Wimmer i Perner, 1983). Sally – jedna z bohaterek przedstawianej dziecku historii obrazkowej lub odgrywanej za pomocą kukiełek – ma kulkę, którą wkłada do koszyka, a następnie zakrywa. Kiedy wychodzi, druga dziewczynka – Anne – przekłada kulkę z koszyka do pudełka. Zadanie badanego dziecka polega na wskazaniu, gdzie Sally będzie szukała kulki po powrocie (zob. rycina 4.1). Aby poprawnie rozwiązać to zadanie, należy wziąć pod uwagę stan wiedzy Sally. Dziecko musi więc przyjąć jej perspektywę i udzielając odpowiedzi, zdystansować się od własnej wiedzy o miejscu położenia kulki. Okazuje się, że z zadaniem tym radzi sobie większość dzieci rozwijających się prawidłowo, których wiek umysłowy wynosi od 4 do 6 lat (Wimmer i Perner, 1983). Potrafi je również wykonać większość dzieci z zespołem Downa o wieku umysłowym 5,5 roku, lecz wśród dzieci z autyzmem o takim samym wieku umysłowym dobrej odpowiedzi udziela zaledwie 20% (Baron-Cohen, Leslie i Frith, 1985).



Rycina 4.1. Schemat historii Sally-Anne

Źródło: opracowanie własne na podstawie Baron-Cohen, Leslie i Frith (1985).

Także w innych badaniach wykazano, że osoby z autyzmem posługują się teorią umysłu gorzej niż osoby rozwijające się prawidłowo lub osoby z niepełnosprawnością intelektualną na takim samym poziomie wieku umysłowego (np. Kaland, Callesen, Moller-Nielsen, Mortensen i Smith, 2008; Yirmiya, Solomonica-Levi, Shulman i Pilowsky, 1996).

Prekursorami teorii umysłu są – zaburzone u osób z autyzmem – zdolności rozpoznawania twarzy i ekspresji emocji oraz tworzenia wspólnego pola uwagi i monitorowania kierunku patrzenia (zob. rozdział 2). Do grupy tej zalicza się także zdolność odróżniania działania własnego od cudzego oraz do interpretowania zachowania jako ukierunkowanego na osiągnięcie określonego celu. Leslie (1987) uważa, że dobrym wskaźnikiem rozwoju teorii umysłu może być zdolność udawania, która wiąże się ściśle z dostrzeganiem

różnicy między rzeczywistością a jej umysłową reprezentacją (np. traktowanie przez dziecko klocka jako filiżanki albo patyka jako pistoletu). Dzieci z autyzmem mają z tym duże trudności, chociaż dotąd nie ustalono dokładnie, na czym problemy te polegają i co je powoduje. Dzieci te rzadko udają coś w zabawie i najczęściej bawią się w sposób schematyczny i mało twórczy (Rutherford, Richards, Moldes i Sekuler, 2007). Zdolność do zabawy połączonej z udawaniem wzrasta, gdy dziecko jest instruowane, motywowane oraz otrzymuje podpowiedzi dotyczące na przykład innych możliwości zastosowania danego przedmiotu. Nawet te dzieci, które potrafią udawać w zabawie, jeśli otrzymują odpowiednią pomoc, rzadko jednak robią to spontanicznie i bez wsparcia.

Zaburzenia w zakresie teorii umysłu mogą ściśle wiązać się z trudnościami w interakcjach społecznych oraz w komunikowaniu się (zob. tabela 4.1).

Nieprawidłowości w rozwoju teorii umysłu pozostają także w związku z ograniczoną zdolnością rozumienia przyczyn własnego zachowania oraz do autorefleksji (Howlin, Baron-Cohen i Hadwin, 1999). Z wypowiedzi osób z autyzmem wynika jednak, że do pewnego stopnia zdają sobie one sprawę ze swoich trudności: „Bardzo trudno jest mi osądzić zamiary innych ludzi wobec mnie, więc nie umiem ocenić, na ile być wobec nich otwartym, zwłaszcza emocjonalnie” (Jones i Meldal, 2001, s. 38; tłumaczenie własne). Należy podkreślić, że poziom rozwoju tych osób w zakresie teorii umysłu jest bardzo zróżnicowany.

Tabela 4.1. Występujące u osób z autyzmem trudności, które mogą mieć związek z zaburzeniami w zakresie teorii umysłu

Interakcje społeczne	**Komunikowanie się**	**Inne**
Trudności w odróżnianiu rzeczywistych obiektów od ich	Ograniczone rozumienie, na czym polega relacja słuchający – mówiący (i	Ograniczona zdolność rozumienia, na czym polega udawanie.

umysłowych reprezentacji.	związane z tym trudności w uczestniczeniu w dialogu).	
Ograniczona zdolność rozumienia, że różne osoby mogą odmiennie spostrzegać ten sam obiekt (przed miot, osobę, zdarzenie).	Brak umiejętności organizowania informacji w sposób zrozumiały dla rozmówcy.	Rzadka spontaniczna zabawa połą czo na z udawaniem.
Nieumiejętność inicjowania i podtrzymywania kontaktu, wynikająca z nieuświadamiania sobie zainteresowań i przeżyć rozmówcy oraz z niezdolności do uwzględnienia jego perspektywy.	Brak identyfikowania obszaru oczu w twarzy ja ko ważne go źródła informacji na temat emocji, a także stanów umysłu (np. zastanawiania się) innej oso by.	Stereo typowa aktywność podczas interakcji społecznych, która wynika z lęku związanego z niezrozumieniem przyczyn zachowania innych osób oraz z niezdolności do prze widzenia" > widzenia ich zachowania.
Brak dzielenia się wiedzą, informacjami, zainteresowaniami, spostrzeżeniami i własnymi odczuciami, który wynika z nieuświadamiania sobie różnic między własnym stanem	Trudności z powiązaniem kierunku patrzenia z wiedzą lub pragnieniem czegoś (np. z rozumieniem, że gdy ktoś widzi jakieś zdarzenie, to wie o nim, nawet jeśli znajduje się	Agresja w sytuacjach społecznych związana z niezdolnością do zrozumienia przyczyn zachowania innych osób lub błędnym odczytaniem cudzej motywacji.

umysłu a stanem umysłu innej osoby.	w pewnej odległości od niego).	
Trudności z rozumieniem sytuacji społecznych oraz z przewidywaniem zachowania innych ludzi; przyczyną tych trudności jest ograniczona zdolność do odczytywania stanów umysłu, a także dostrzegania związku między emocjami a zachowaniem.	Trudności w dostrzeżeniu błędów i nieporozumień podczas komunikowania się oraz brak umiejętności ich naprawienia (np. udzielenia dodatkowych informacji, gdy widoczne jest, że rozmówca nie zrozumiał komunikatu).	
Trudności w rozumieniu przyczyn przeżywania określonych emocji, a zwłaszcza złożonych stanów emocjonalnych (np. rozumienia, że ktoś może być szczęśliwy, ponieważ otrzymał coś, czego pragnął, a nawet wtedy, gdy tylko wyobraża sobie, że to dostał).	Ograniczenia w rozumieniu znaczenia słów odnoszących się do stanów umysłu i w dostrzeganiu różnic między nimi (np. „myśleć” „wiedzieć” czy „wyobrażać sobie”).	

Trudności z interpretowaniem zachowania jako ukierunkowanego na określony cel.	Rzadkie posługiwanie się w spontanicznych wypowiedziach określeniami odnoszącymi się do stanów umysłu.	
Przedmiotowe traktowanie innych ludzi (wykorzystywanie ich jak narzędzi), które wynika z nieuświadamiania sobie cudzych uczuć i stanów umysłu.	Trudności w rozumieniu metafor, sarkazmu i ironii, a także sensu abstrakcyjnych powiedzeń, przysłów – czyli znaczenia wypowiedzi wykraczającego poza jej dosłowną treść.	
Obcesowość w kontaktach społecznych, popełnianie gaf.		
Brak zrozumienia, na czym polegają intencje, i niedostrzeganie różnic między tym, że coś stało się przypadkiem, a tym, że ktoś zrobił coś celowo.		

Ograniczona zdolność rozumienia, na czym polega oszukiwanie, manipulowanie, zwodzenie ko goś; nie uświa da mianie sobie, że ktoś w ten sposób postępuje.		

Źródło: opracowanie własne.

Zależy on od poziomu rozwoju umysłowego i językowego (Colle, Baron-Cohen i Hill, 2007), a także wielu innych czynników zarówno genetycznych, jak i środowiskowych (Ronald, Viding, Happé i Plomin, 2006). Ponadto, chociaż u osób z autyzmem następuje rozwój zdolności związanych z teorią umysłu, u większości przebiega powoli, a to oznacza, że znaczny procent tych ludzi nie potrafi rozwiązywać zadań, które nie sprawiają kłopotu rozwijającym się prawidłowo rówieśnikom o takim samym poziomie wieku umysłowego. Happé (1995) podaje, że stosunkowo proste zadania, z którymi radzi sobie blisko 100% dzieci rozwijających się prawidłowo o wieku umysłowym około 90 miesięcy, stanowią problem dla 80% dzieci z autyzmem o takim samym wieku umysłowym. Poza tym osoby z autyzmem, które potrafią rozwiązać niektóre zadania dotyczące teorii umysłu, doświadczają znacznych trudności także w rozumieniu zjawisk społecznych i rozwoju umiejętności niezbędnych w relacjach z innymi ludźmi. Stwierdzono na przykład, że dorośli z autyzmem znacznie gorzej niż funkcjonujący prawidłowo radzą sobie z odczytywaniem informacji na temat stanu umysłu na podstawie wokalizacji (Golan, Baron-Cohen, Hill i Rutherford, 2007; Rutherford, Baron-Cohen i Wheelwright, 2002).

U podstaw rozwoju zdolności rozumienia myśli i uczuć innych ludzi leżą mechanizmy korowe, które warunkują nabywanie wiedzy o stanach umysłu. Wyniki badań nad aktywnością mózgu podczas rozwiązywania zadań wymagających analizowania kierunku

patrzenia innej osoby i wnioskowania na tej podstawie o jej intencjach wskazują, że zarówno u dzieci, jak i u dorosłych zaangażowane są: górny zakręt płata skroniowego, zakręt skroniowy górny i środkowy oraz dolna część płacika ciemieniowego (Mosconi, Mack, McCarthy i Pelphrey, 2005). W badaniach z wykorzystaniem neuroobrazowania podczas rozwiązywania zadań związanych z teorią umysłu stwierdzono u osób z autyzmem większą niż u osób rozwijających się prawidłowo aktywność w obrębie zakrętu skroniowego górnego, mniejszą aktywność zaś w obrębie dolnej części zakrętu przedśrodkowego czołowego oraz mniejszą aktywność ciała migdałowatego (Baron-Cohen i in., 2000). Niektóre badania wskazują na tendencję do obniżonej aktywności w okolicach czołowych (dolne obszary kory czołowej bocznej) i podwyższoną aktywność w okolicach skroniowych (Frith, 2003; Happé, Ehlers, Fletcher, Frith, Johansson i in., 1996). Matthew Walen-ski, Helen Tager-Flusberg i Michael Ullman (2006) zauważają, że wzorzec polegający na obniżonej aktywności ośrodka Broki i podwyższonej aktywności w tylnej korze skroniowej na styku z korą ciemieniową jest podobny do wyników badań fMRI nad używaniem języka przez osoby z autyzmem. Dane te mogą wskazywać na zasadność poszukiwania wspólnego podłoża trudności w funkcjonowaniu społecznym oraz w wykorzystywaniu języka w neuropoznawczych deficytach związanych z teorią umysłu. Wyniki badań z wykorzystaniem neuroobrazowania dostarczają też dowodów na inne trudności osób z autyzmem związane z teorią umysłu. Na przykład Charles D. Frith i Uta Frith (2008) stwierdzili, że podczas gry, w której badany mógł podejmować decyzje potencjalnie przynoszące mu uznanie lub utratę reputacji w oczach partnera, u osób z autyzmem nie następowała oczekiwana aktywacja mózgu w rejonie środkowej części kory zakrętu obręczy, co interpretowano jako efekt nieuświadamiania sobie wzbudzania u partnera określonych odczuć.

Allan M. Leslie, Ori Friedman i Tim P. German (2004) sugerują, że na poziomie neurobiologicznym istotnym elementem powstawania deficytów teorii umysłu mogą być zaburzenia procesu hamowania związane ze zdolnością dokonywania selekcji

informacji. Zaburzenia te zarówno u dzieci w wieku przedszkolnym, jak i u starszych uniemożliwiają rozwój tak zwanej selektywnej uwagi *(selective attention)*. Uszkodzenie tych mechanizmów wpływa zasadniczo na przebieg procesu uczenia się społecznego, utrudniając wyizolowanie ważnych społecznie bodźców z mniej istotnego kontekstu.

Problemy w tworzeniu i posługiwaniu się teorią umysłu występują również u osób z innymi niż autyzm zaburzeniami, w tym na przykład z zespołem Downa, z zespołem kruchego chromosomu X czy z głuchotą (m.in. Cornish, Burack, Rahman, Munir, Russo i in., 2005; Peterson, 2002). Ponadto, w zależności od rodzaju i stopnia skomplikowania zadań, od 20% do 35% (Baron-Cohen, 1997), a niekiedy nawet 60% (Dahlgren i Trillingsgaard, 1996; Sparrevohn i Howie, 1995) osób z autyzmem potrafi poprawnie rozwiązać test fałszywych przekonań (jak wspomniano powyżej, sprawdza się w nim zdolność odróżnienia własnego stanu wiedzy na temat jakiegoś zdarzenia od stanu wiedzy innej osoby). Zaburzenia w zakresie teorii umysłu są powiązane z wiekiem oraz z poziomem rozwoju językowego i umysłowego badanych. Jednocześnie w niektórych badaniach nie stwierdza się związku między tymi zaburzeniami a poziomem rozwoju społecznego (Sparrenvohn i Howie, 1995). Na efekty rozwiązywania zadań w tym zakresie wpływa także niewątpliwie uwaga, co sprawia, że często jest trudno wyodrębnić problemy bezpośrednio dotyczące teorii umysłu. Mimo wymienionych zastrzeżeń badania prowadzone w tym obszarze z pewnością przyczyniają się do rozwoju wiedzy na temat funkcjonowania mózgu. Rzuciły one nowe światło na niezrozumiałe i odbierane przez innych ludzi jako dziwaczne (a czasem agresywne czy niebezpieczne) zachowania osób z autyzmem, wskazując, że mogą mieć związek z niezrozumieniem, co dzieje się w umyśle drugiego człowieka. Tym samym stworzyły podstawę do rozwijania interwencji ukierunkowanej na wyrównywanie tych deficytów i wspieranie rozwoju osób z autyzmem (do zagadnienia tego powrócimy w rozdziale 5).

4.2. Funkcje wykonawcze

Opisana powyżej koncepcja zaburzeń w zakresie teorii umysłu zakłada, że u podłoża wielu trudności osob z autyzmem leżą deficyty poznawcze, które bezpośrednio odnoszą się do funkcjonowania społecznego. Inny charakter ma koncepcja upatrująca źródła problemów w deficytach w zakresie tak zwanych funkcji wykonawczych *(executive function deficits)*, czyli centralnych mechanizmów wykonawczych. Ten szeroki termin odnosi się do procesów neuropsychologicznych, które warunkują fizyczną, poznawczą i emocjonalną samokontrolę (Corbett, Constantine, Hendren, Rocke i Ozonoff, 2009), a obejmuje złożony zbiór funkcji mózgowych, do którego należą między innymi: planowanie działania, inicjowanie go i kontrolowanie, utrzymywanie poziomu pobudzenia poznawczego, koncentracja na zadaniu i przenoszenie uwagi, monitorowanie poziomu wykonania, korzystanie z informacji zwrotnych, oderwanie się od zewnętrznego kontekstu i elastyczne dostosowywanie aktywności do zmian w środowisku.

Zauważono, że osoby z autyzmem – podobnie jak osoby z uszkodzeniami przedczołowych okolic korowych – doświadczają trudności z planowaniem oraz realizacją zachowań celowych. Trudności te obejmują: brak płynności myślenia i działania, skłonność do perseweracji, koncentrowanie się na szczegółach i pomijanie kontekstu, impulsywność, problemy z przestawianiem się na nowe zadanie oraz z ignorowaniem stymulacji nieistotnej z punktu widzenia rozwiązywania problemu (Ozonoff, 1997). Wyniki badań wskazują na występowanie u tej grupy osób zaburzeń dotyczących hamowania odpowiedzi *(response inhibition)*, utrzymywania i przenoszenia uwagi oraz pamięci roboczej *(working memory)* jako kluczowych komponentów kontroli wykonania (m.in. Luna, Doll, Hegedus, Minshew i Sweeney, 2007; Robinson, Goddard i Dritschel, 2009; Sanders, Johnson i Garavan, 2008). Nieprawidłowości obejmują także regulację poziomu pobudzenia (Raymaekers, Meere van der i Roeyers, 2004).

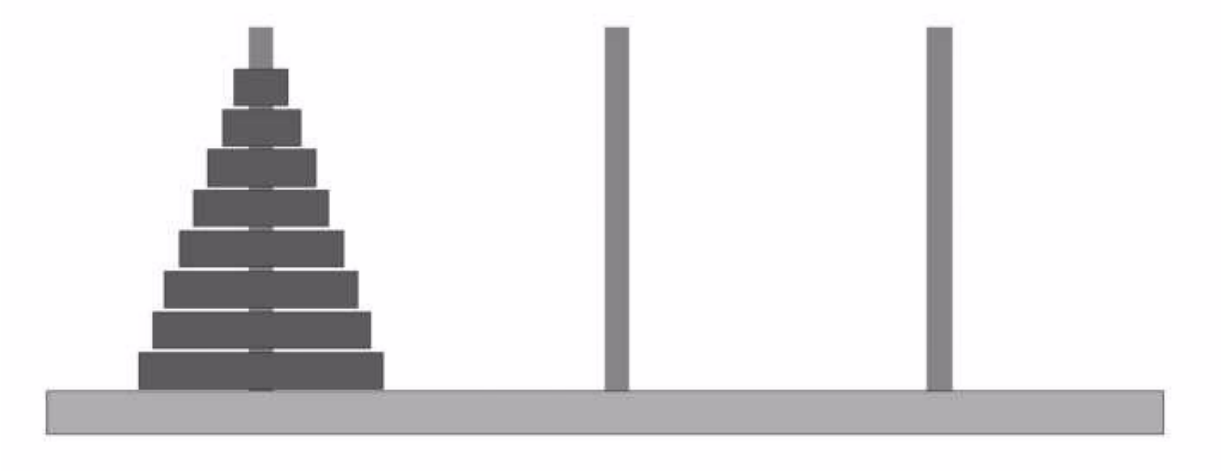
Niektórzy badacze (np. Courchesne, Chisum i Townsend, 1994; Dawson i Lewy, 1989) uważają, że istotną rolę w ponoszeniu porażek w sytuacjach społecznych odgrywa u osób z autyzmem brak zdolności szybkiego przenoszenia uwagi z jednego bodźca na inny. Okazuje się jednak, że zdolności te mogą być znacznie lepiej rozwinięte, niż wcześniej przypuszczano. Wskazują na to wyniki badania, które przeprowadzili Melissa Rutherford ze współpracownikami (Rutheford, Richards, Moldes i Sekuler, 2007) i w którego ramach dobrze funkcjonujący intelektualnie dorośli z autyzmem wykonywali zadania wymagające dzielenia uwagi między bodźce eksponowane bądź to w centralnej, bądź w peryferycznej części ekranu. Wbrew oczekiwaniom radzili sobie lepiej z koniecznością dzielenia uwagi niż grupa kontrolna złożona z dorosłych funkcjonujących prawidłowo. W zadaniu tym badani nie musieli integrować informacji i być może to właśnie wpłynęło na wysokie wyniki osób z autyzmem. Należy podkreślić, że w tego typu badaniach istotne znaczenie ma złożoność stymulacji (np. Bertone i Faubert, 2006). Im stymulacja ta jest prostsza, tym większe jest prawdopodobieństwo, że problemy z uwagą nie ujawnią się w danym zadaniu.

U dzieci z autyzmem rozwój w zakresie funkcji wykonawczych następuje między dzieciństwem a okresem dorastania i obejmuje wzrost plastyczności zachowania (Luna i in., 2007; O'Hearn, Asato, Ordaz i Luna, 2008). Różnice w poziomie rozwoju funkcji wykonawczych są zresztą widoczne nie tylko, gdy porównujemy dwa wspomniane okresy, zmiany następują bowiem także w innych fazach życia. Dodatkowe znaczenie ma obecność mechanizmów kompensacyjnych, które umożliwiają osobom z autyzmem funkcjonowanie lepsze, niż wynikałoby to z wymienionych powyżej zaburzeń (O'Hearn i in., 2008).

Zdolności w zakresie planowania oraz pamięci roboczej mierzone są między innymi w znanym logicznym zadaniu typu „Wieża Hanoi" (Borys, Spitz i Dorans, 1982). Zadanie to polega na odtworzeniu wieży zbudowanej z krążków o różnych średnicach na kolejnym słupku, przy czym nie można położyć krążka większego na mniejszym ani też przenieść kilku krążków jednocześnie (zob. rycina

4.2). Podczas przekładania można wykorzystywać dodatkowy (trzeci) słupek, aby czasowo przenieść tam krążki, trzeba jednak cały czas przestrzegać przytoczonych zasad. Trudność zadania rośnie wraz z liczbą elementów, z których należy zbudować wieżę. Osoby z autyzmem wypadają w nim gorzej niż ich pełnosprawni rówieśnicy (np. Bennetto, Pennington i Rogers, 1996). Z badań neurobiologicznych wynika, że poziom rozwiązania tego zadania (i kilku innych testów poznawczych) pozostaje u osób z autyzmem w związku z objętością spoidła wielkiego (Keary, Minshew, Bansal, Goradia, Fedorov i in., 2009). Trudno jednak zinterpretować tę informację jedno znacz nie.

W badaniach nad zdolnością hamowania wykorzystywane są różne wersje testu sortowania kart. W Teście Sortowania Kart z Wisconsin (Heaton, 1981; polska standaryzacja: Jaworowska, 2002) badany otrzymuje do rozłożenia talię kart, które różnią się liczbą, kolorem i kształtem przedstawionych na nich przedmiotów (np. trzy czerwone kółka, pięć niebieskich trójkątów, cztery zielone kwadraty). Zadanie polega na odgadnięciu przez badanego, jakie jest kryterium sortowania, na podstawie otrzymanej od badacza informacji, czy sortuje karty poprawnie, czy nie. W trakcie badania kryterium zostaje zmienione, przy czym badacz nie informuje o tym fakcie badanego.



Rycina 4.2. Schemat zadania „Wieża Hanoi”

Źródło: opracowanie własne.

Osobom mającym trudności z hamowaniem, wynikające z zaburzeń aktywności kory przedczołowej, zmiana ta sprawia problem. Z badania, w którym wykorzystano skomputeryzowaną wersję testu, wynika, że osoby z autyzmem potrafią się przestawić na nową regułę, mają natomiast trudności z utrzymaniem określonej strategii sortowania przez całą sesję (Kaland, Smith i Mortensen, 2008).

Już w pracach pochodzących z lat 60. XX wieku (np. Hutt i Hutt, 1965) stwierdzono, że ograniczone wzorce zachowania (np. w postaci zachowań stereotypowych) są uruchamiane przez osoby z autyzmem szczególnie często w sytuacjach złożonych i nowych zarówno w zakresie stymulacji fizycznej, jak i społecznej, a zatem związanych z doświadczaniem niepewności. Stało się to podstawą dla tezy, że takie sytuacje prowadzą u tych ludzi do nadmiernego wzrostu poziomu pobudzenia emocjonalnego, które następnie podlega regulacji przez powtarzalną, stereotypową aktywność. Inna koncepcja mówi o tym, że sytuacje społeczne powodują u osób z autyzmem – w związku z ich ograniczonymi zdolnościami społecznymi – nadmierny wzrost pobudzenia, co prowadzi do unikania tych sytuacji jako zbyt obciążających i nieprzyjemnych (Dawson i Lewy, 1989). Wyniki badań psychofizjologicznych

(obejmujących pomiar przewodnictwa elektrycznego skóry, rytmu serca i zapis EEG) potwierdziły wysoki poziom pobudzenia emocjonalnego w tej grupie ludzi, doświadczanego zwłaszcza w sytuacjach społecznych, na przykład gdy ktoś patrzy bezpośrednio na nich (Kylliainen i Hietanen, 2006). Poznawcza kontrola pobudzenia emocjonalnego u osób z autyzmem może się wiązać z aktywacją innych okolic mózgu niż u osób rozwijających się prawidłowo (np. Dichter i Belger, 2008). Wyniki badań w tym zakresie nie są jednak jednoznaczne, co w pewnej mierze wynika zapewne z przyjmowania różnych definicji i koncepcji tego zjawiska. W regulację poziomu pobudzenia – rozumianego jako bezpośrednia reakcja na stymulację dopływającą do organizmu – zaangażowanych jest wiele struktur mózgowych (Raymaekers, Meere van der i Roeyers, 2004). Należą do nich: pień mózgu (wraz z układem siatkowatym), wzgórze, a także, ciało migdałowate i czołowe struktury korowe.

Zaburzenia funkcji wykonawczych mogą – przynajmniej częściowo – wyjaśniać nie elastyczne, ogra ni czo ne wzorce zachowania, myślenia i zainteresowań u osób z autyzmem oraz silne, negatywne reagowanie na zmiany, a także lepsze funkcjonowanie tych ludzi w sytuacjach mających jasną strukturę. Powtarzane, stereotypowe zachowania występują bowiem wówczas, gdy zawodzą centralne mechanizmy wykonawcze, które umożliwiają płynne kontrolowanie własnego postępowania. Wykazano, że kompulsyjne zachowania dzieci z autyzmem pozostają w związku z trudnościami w przenoszeniu uwagi oraz hamowaniu reakcji (Pietrefesa i Evans, 2007). W całej populacji zaś stwierdza się problemy w zakresie płynności myślenia i zachowania, które zasadniczo utrudniają przechodzenie od jednego zadania do drugiego (Courchesne, Townsend, Akshoomoff, Saitoh, Yeung-Courchesne i in., 1994). Wiedza na temat charakteru trudności doświadczanych przez osoby z autyzmem w zakresie funkcji wykonawczych pomaga w odpowiednim aranżowaniu środowiska życia i doborze metod pomocy (zob. podrozdział 5.2).

Chociaż zaburzenia funkcji wykonawczych należą do deficytów najczęściej opisywanych u osób z autyzmem, dotychczas

przeprowadzono niewiele badań, które pozwoliłyby na określenie ich neuronalnych korelatów. Deficyty te, jak wspomniano powyżej, dotyczą szeregu funkcji i wielu rozległych sieci obejmujących różne struktury mózgowe. U osób z autyzmem stwierdza się anatomiczne nieprawidłowości w korze czołowej (np. Just, Cherkassky, Keller i Minshew, 2004). W zadaniach, w których zaangażowana jest zdolność hamowania oraz pamięć robocza, u ludzi tych mniejsza jest aktywność przedniej części zakrętu obręczy, a większa kory przedruchowej (Kana, Keller, Minshew i Just, 2007). Poza różnicami w aktywności poszczególnych okolic mózgu stwierdza się u osób z autyzmem słabszą synchronizację aktywności między obszarami zaangażowanymi w hamowanie (czyli między przednią i środkową częścią zakrętu obręczy i wyspą) oraz dolnymi częściami czołowej i ciemieniowej kory prawej półkuli. W jednym z badań (Solomon, Ozonoff, Ursu, Ravizza, Cummings i in., 2009) przeanalizowano kontrolę poznawczą u nastolatków z autyzmem i rozwijających się prawidłowo. Ich zadanie polegało na utrzymaniu uwagi na zadaniu i powstrzymaniu niewłaściwej, narzucającej się odpowiedzi. U rozwijającej się prawidłowo młodzieży w sytuacji konieczności utrzymania informacji w pamięci i pokonania tendencji do udzielenia narzucającej się odpowiedzi zwiększała się aktywność mózgu w przednich okolicach czołowych oraz w okolicach ciemieniowych i potylicznych. Nie stwierdzono różnic między grupami, gdy zadania wymagały małej kontroli. Mniejsza aktywność w tych rejonach mózgu wystąpiła jednak u osób z autyzmem w zadaniach wymagających większej kontroli. Autorzy interpretują wyniki badania jako dowód na słabsze połączenia funkcjonalne oraz niedostateczną integrację sieci neuronalnych okolic czołowych, ciemieniowych i potylicznych. Jako interesujące uzupełnienie tych danych można dodać, że mniejsza aktywność pewnych obszarów, wskazująca na osłabione połączenia między okolicami czołowo-ciemieniowymi, w grupie osób z autyzmem pozostawała w związku z obecnością symptomów ADHD. Mosconi ze współpracownikami (Mosconi, Kay, D'Cruz, Seidenfeld i in., 2009) stwierdzili również związek między zaburzeniami hamowania a ograniczonymi wzorcami zachowania (np. kompulsjami i uporczywymi

zainteresowaniami), który – jak przypuszczają – może wskazywać na to, że w powstawaniu tych wzorców zachowania odgrywają pewną rolę zmiany w obrębie przedniej części prążkowia.

Warto zaznaczyć, że deficyty w zakresie funkcji wykonawczych nie są specyficzne dla autyzmu. Ponadto wiedza na temat skali i charakteru zaburzeń tych funkcji u osób z autyzmem nie jest dotychczas pełna. Szczególnie poważne wątpliwości dotyczą zakresu ograniczenia zdolności hamowania reakcji. W jednym z badań (Bishop i Norbury, 2005) porównano pod tym względem dzieci z autyzmem i dzieci z zaburzeniami rozwoju językowego. Nie stwierdzono szczególnie wyraźnego związku między deficytami w zakresie hamowania a autyzmem i jego symptomami. Deficyty te były raczej związane ze słabo rozwiniętymi umiejętnościami werbalnymi oraz z zaburzeniami uwagi (występującymi w obu grupach dzieci). Zaskakujące są dane uzyskane w pracy, w której wykorzystano test Stroopa (Eskes, Bryson i McCormick, 1990). Zadanie osoby badanej polegało na jak najszybszym nazwaniu koloru, w jakim napisano słowa będące nazwami innych kolorów (np. wyraz niebieski napisany był na czerwono). Test ten mierzy zdolność hamowania narzucającej się odpowiedzi, należy w nim bowiem zignorować informację wynikającą z treści słowa. We wspomnianym badaniu nie stwierdzono w tym zakresie różnic między osobami z autyzmem a grupą kontrolną. Generalnie rezultaty badań wskazują na to, że osoby z autyzmem mają większe problemy z planowaniem i płynnością my śle nia niż z ha mo wa niem, z którym mogą sobie radzić lepiej niż dzieci z ADHD (Happé, Booth, Charlton i Hughes, 2006; Ozonoff i Jensen, 1999; Ozonoff i Strayer, 1997). Zdolność hamowania może więc należeć do relatywnie mało zaburzonych funkcji wykonawczych w tej populacji. Należy jednak pamiętać, że nie wszystkie otrzymane wyniki są w tym obszarze spójne (Geurts, Verté, Oosterlaan, Roeyers i Sergeant, 2004).

Ogólnie rzecz biorąc, w zakresie funkcji wykonawczych stwierdza się – mimo wspomnianych różnic – podobieństwo między dziećmi z zaburzeniami należącymi do autystycznego spektrum a dziećmi z ADHD (Corbett i in., 2009a; Rayma-ekers i in., 2007). Dane

dotyczące różnic między tymi grupami są bowiem niejednoznaczne. Dokładne analizy prowadzone podczas wykonywania przez te dzieci rozmaitych zadań poznawczych wykazują, że chociaż w przypadku obu grup zaburzenia dotyczą uwagi i kontroli wykonania, nie są one identyczne (np. Johnson, Robertson, Kelly, Silk, Barry, Daibhis i in., 2007). Trudno jest jednak wskazać wzorzec charakterystyczny dla autyzmu – tym bardziej że w niektórych pracach w ogóle nie stwierdzono deficytów plano wania, prze nosze nia uwagi i ha mo wania u do brze funkcjonujących intelektualnie dorosłych osób z autyzmem (Bogte, Flamma, Meere van der i Engeland van, 2008). Nie ma też jasności, czy deficyty funkcji wykonawczych wiążą się z autyzmem jako takim, czy też raczej z upośledzeniem umysłowym występującym u wielu osob z autyzmem. Pewna sugestia wynika z faktu, że deficyty te stwierdza się u ludzi o różnym poziomie funkcjonowania intelektualnego, w tym u takich, których rozwój intelektualny mieści się w granicach normy (Ozo-noff, 1997).

Okazuje się także (Kohls i in., 2009), że w poziomie wykonania zadań angażujących funkcje wykonawcze pewną rolę odgrywa motywacja. W klasycznym zadaniu typu *„Go/Nogo”*, badającym zdolność hamowania reakcji, poziom wykonania u dzieci z autyzmem znacznie wzrastał, gdy stosowano wzmocnienia w postaci nagród pieniężnych. Jednocześnie – co nie jest zaskakujące – dzieci te były w znacznie mniejszym stopniu wrażliwe na wzmocnienia społeczne.

Przypuszcza się, że u podstaw zaburzeń funkcji wykonawczych leżą uwarunkowania genetyczne, które powodują, że podobne trudności (choć niepowiązane bezpośrednio z obecnością symptomów autyzmu) mogą występować u najbliższych krewnych tych osób. Potwierdzenie dla takiej tezy stanowią wyniki badania Richarda Delorme’a i współpracowników (Delorme, Goussé, Roy, Trandafir, Mathieu i in., 2007), które wskazują na trudności w zakresie planowania i pamięci roboczej u rodziców oraz rodzeństwa przypominające zaburzenia u ich krewnych dotkniętych autyzmem.

Obecność deficytów w zakresie funkcji wykonawczych u osób z innymi niż autyzm zaburzeniami (np. ADHD) podaje w wątpliwość

ich szczególną rolę w powstawaniu charakterystycznych dla autyzmu trudności w funkcjonowaniu społecznym i komunikowaniu się. Należy jednak wziąć pod uwagę, że termin „funkcje wykonawcze" obejmuje zespół rozmaitych zdolności, a deficyty w zakresie tych funkcji mają zróżnicowany charakter i przejawiają się w różny sposób. Happé ze współpracownikami (Happé i in., 2006) wyodrębniła trzy główne grupy analizowanych funkcji: 1) planowanie i pamięć roboczą, 2) płynność myślenia i zachowania oraz 3) wybór odpowiedzi i hamowanie. We wszystkich trzech grupach u osób z autyzmem stwierdzono trudności, choć ich zakres był bardzo zróżnicowany. Jak wspomniano powyżej, relatywnie mało jest niespójności w doniesieniach z prac dotyczących problemów w planowaniu i w płynności działania. Nieco więcej dotyczy hamowania reakcji: na wyniki badań w tym obszarze z pewnością wpływa duża niejednorodność populacji osób dotkniętych autyzmem.

4.3. Centralna koherencja

Autorką koncepcji słabej centralnej koherencji *(weak central coherence theory)* u osób z autyzmem jest Uta Frith (1989/2006). Teoria ta zakłada istnienie neuropo-znawczego deficytu zaburzającego zdolność integracji elementów informacji w spójną całość. Frith zwraca uwagę, że ludzie, kiedy interpretują bodźce, robią to w całościowy sposób, biorąc pod uwagę kontekst. Umożliwia to stosunkowo szybkie odczytywanie znaczenia stymulacji na podstawie złożonych, a czasem także sprzecznych informacji. Istotnymi elementami tego procesu są koncentracja na istocie rzeczy i pomijanie szczegółów. Dzięki centralnej koherencji można na przykład z łatwością rozpoznać sens wieloznacznych słów, wykorzystując kontekst, w jakim się one znajdują.

Frith uważa, że osoby z autyzmem przetwarzają informacje inaczej niż ludzie rozwijający się prawidłowo: nadając znaczenie poszczególnym wydarzeniom, kierują się detalami, szczegółowymi

informacjami i nie wykorzystują kontekstu. Taki styl przetwarzania niekorzystnie wpływa przede wszystkim na percepcję i interpretację bodźców (utrudniając rozumienie, co się właściwie spostrzega – duża liczba dostrzeżonych szczegółów może utrudniać wyodrębnienie całości, zwłaszcza jeśli w odczytywaniu znaczenia poszczególnych elementów nie uwzględnia się kontekstu), funkcjonowanie językowe (odczytywanie znaczenia i budowanie spójnych wypowiedzi), a także tworzenie pojęć. Wyniki badań nad językiem osób z autyzmem wskazują, że mają one trudności w formułowaniu spójnych zdań oraz w wykorzystywaniu kontekstu do wnioskowania o znaczeniu danej wypowiedzi (np. Jolliffe i Baron-Cohen, 2000). Styl ten wpływa także na wyniki osiągane podczas rozwiązywania zadań badających pamięć (np. rola kontekstu w zapamiętywaniu i przypominaniu sobie) oraz tworzenia narracji (Beversdorf, Anderson, Manning, Anderson, Nordgren i in., 2004; Jolliffe i Baron-Cohen, 1999).

Frith (2006) podkreśla, że różnice w zakresie centralnej koherencji polegają na rozwoju u osób z autyzmem odmiennego niż u większości ludzi stylu percepcyjnego, który opiera się na analizie szczegółów, oraz związanego z nim specyficznego profilu zdolności poznawczych. W zadaniach, w których do sukcesu prowadzi tak zwane lokalne przetwarzanie *(localprocessing)*, osoby z autyzmem wypadają znacznie lepiej niż w sytuacjach, w których konieczne jest przetwarzanie globalne *(global processing)*. W okolicznościach społecznych charakteryzujących się bogactwem bodźców, ich wieloznacznością i znaczeniem kontekstu styl taki powoduje trudności: wydłuża czas reakcji oraz utrudnia, a nawet całkowicie uniemożliwia zintegrowanie sprzecznych informacji i właściwe odczytanie ich znaczenia. Dane empiryczne potwierdzają ten punkt widzenia: w zadaniach, w których styl skoncentrowany na szczegółach był korzystny, młodzież z autyzmem wypadała lepiej niż osoby z niepełnosprawnością intelektualną, chociaż gorzej od osób rozwijających się prawidłowo w tym samym wieku (Lang van, Bouma, Sytema, Kraijer i Minderaa, 2006). Kłopot osobom z autyzmem sprawiają natomiast zadania związane z globalnym przetwarzaniem informacji (Bólte, Holtmann, Poustka, Scheurich

i Schmidt, 2007). Słaba centralna koherencja (rozumiana jako ograniczona zdolność integrowania informacji) może więc zarówno przyczyniać się do charakterystycznych dla autyzmu trudności, jak i umożliwiać powstawanie szczególnych zdolności (przejawiających się np. w bardzo sprawnym układaniu puzzli czy też wyszukiwaniu figur ukrytych w dużym obrazie). Okazuje się, że w zadaniach polegających na znajdowaniu małej figury ukrytej w dużym rysunku dzieci z autyzmem radzą sobie lepiej niż dobrane do nich pod względem wieku umysłowego dzieci z trudnościami w uczeniu się, a także dzieci rozwijające się prawidłowo (Shah i Frith, 1983). Strategia stosowana przez osoby z autyzmem, której elementem jest koncentracja na szczegółach, w takim zadaniu była bardziej efektywna.

Stwierdzenie, że osoby z autyzmem w ogóle nie potrafią wykorzystać kontekstu w procesie odczytywania znaczenia informacji jest zbyt mocne. Nie ulega jednak wątpliwości, że w populacji tej zdolności do wykorzystywania kontekstu w przetwarzaniu informacji są ograniczone (Beversdorf i in., 1998). Kontekst, w jakim pojawia się słowo, rzadko pomaga tym osobom w odczytaniu jego znaczenia; one zaś zazwyczaj nie uwzględniają spontanicznie kontekstu, chociaż odpowiednio poinstruowane potrafią to zrobić (np. Jolliffe i Baron-Cohen, 1999).

Zdolności osób z zaburzeniami należącymi do autystycznego spektrum w zakresie całościowego przetwarzania informacji są zróżnicowane (Ropar i Mitchell, 2001). Trudności w tym zakresie nie występują u wszystkich, ale okazują się częstsze w tej populacji niż wśród ludzi rozwijających się prawidłowo (Teunisse, Cools, Spaendonck van, Aerts i Berger, 2001). Przypuszcza się, że centralna koherencja może być słabsza u osób z zaburzeniem autystycznym niż u tych z lżejszymi problemami ze spektrum autyzmu (np. innymi całościowymi zaburzeniami rozwoju). Okazuje się ponadto, że osoby z autyzmem są zdolne do przetwarzania informacji w sposób całościowy, gdy są odpowiednio poinstruowane, ale kiedy takiej instrukcji nie otrzymują, koncentrują się na przetwarzaniu lokalnym (Rinehart, Bradshaw, Moss, Brereton i Tonge, 2000). Wiele zależy także od treści zadania. Stwierdzono na przykład, że efekt

posługiwania się prototypem podczas przypominania sobie obrazków wcześniej oglądanych jest podobny w przypadku osób z autyzmem (funkcjonujących intelektualnie w granicach normy) i rozwijających się prawidłowo (Molesworth, Bowler i Hampton, 2005). Można by oczekiwać, że rezultat będzie znacznie słabszy u osób dotkniętych autyzmem, które powinny być – w świetle koncepcji centralnej koherencji – bardziej „wrażliwe" na różnice występujące między poszczególnymi obiektami, a tym samym mniej „podatne" na obecność cech prototypowych. Wyniki tego badania, a także innych eksperymentów (np. López, Leekam i Arts, 2008) wskazują, że termin „centralna koherencja" może obejmować wiele złożonych i niejednorodnych zjawisk. Potwierdzają to również badania przeprowadzone wśród rozwijających się prawidłowo dzieci w wieku przedszkolnym (Pellicano, Maybery i Durkin, 2005). Na podstawie otrzymanych wyników wyodrębniono dwa czynniki wchodzące w zakres centralnej koherencji: jeden z nich pozostawał w związku ze zdolnościami wzrokowo-przestrzennymi, natura drugiego była jednak znacznie mniej spójna i jednorodna.

Problemy dotyczące globalnego przetwarzania mogą mieć związek z trudnościami społecznymi występującymi u osób z autyzmem (Jarrold, Butler, Cottington i Jimenez, 2000). Wskazują na to wyniki badania, które przeprowadziła Nurit Bau-minger (2002). Poprosiła ona dobrze funkcjonujących intelektualnie nastolatków z autyzmem lub z zespołem Aspergera o opisanie obrazka przedstawiającego parę przyjaciół powierzających sobie sekrety. Badani koncentrowali się na detalach fizycznych (np. kolorze ubrań postaci przedstawionych na obrazku czy też odległości między nimi) i nie opisywali oglądanych postaci jako przyjaciół. Jak słusznie zauważa Bauminger, nie jest jasne, czy wynika to z zaburzeń centralnej koherencji i stylu przetwarzania informacji, czy też braku rozumienia sytuacji społecznych, które jest pochodną nieznajomości konwencji, norm i obyczajów społecznych. Wnioskowanie komplikuje fakt, że badania przynoszą niejednoznaczne wyniki. Nie stwierdzono w nich bowiem bezpośredniego związku między centralną koherencją a nasileniem

symptomów autyzmu, rozumieniem sytuacji społecznych i kompetencjami społecznymi (Teunisse i in., 2001).

Courtney P. Burnette ze współpracownikami (Burnette, Mundy, Meyer, Sutton, Vaughan i in., 2005) poprzez poszukiwanie powiązań między centralną koherencją a teorią umysłu wykazali istnienie słabej korelacji między nimi, a jednocześnie brak związku między centralną koherencją a społeczno-emocjonalnym funkcjonowaniem osób z autyzmem. Również we wspomnianym już wcześniej badaniu przeprowadzonym w grupie dzieci rozwijających się prawidłowo nie znaleziono związku między centralną koherencją a teorią umysłu (Pellicano, Maybery i Durkin, 2005). Niektórzy badacze nie stwierdzili także związku między centralną koherencją a ograniczonymi wzorcami zachowania (South, Ozonoff i McMahon, 2007). Inni z kolei wykazali, że związek między słabą centralną koherencją a tendencją do powtarzanych, rytualistycznych zachowań oraz uporczywych zainteresowań istnieje (Chen, Rodgers i McConachie, 2009). Warto przytoczyć pochodzące sprzed wielu lat słowa Kannera na temat osób z autyzmem: „Ich świat musi im się wydawać zbudowany z elementów, tak więc gdy czegoś doświadczą w określonym układzie lub w danej sekwencji, nie będzie to tolerowane w żadnym innym układzie czy w żadnej innej sekwencji ani też sekwencja lub układ nie będą akceptowane, jeśli nie będzie w nich wszystkich pierwotnych elementów w identycznym porządku przestrzennym lub czasowym. Stąd właśnie bierze się obsesyjna tendencja do powtarzalności” (Kanner, 1943, s. 249; tłumaczenie własne). Taka interpretacja nasilonego dążenia osób z autyzmem do niezmienności otoczenia bliska jest koncepcji słabej centralnej koherencji. Wątpliwości nie budzi stwierdzenie, że obniżona tendencja do całościowego przetwarzania informacji, a zwłaszcza wykorzystywania kontekstu w odczytywaniu ich znaczenia, może mieć duże znaczenie w procesie komunikowania się. Doświadczane w związku z tym trudności mogą też przyczyniać się do powstawania poczucia zagubienia w sytuacjach społecznych oraz niepowodzeń w wychwytywaniu sensu czyjejś wypowiedzi (Noens i Berckelaer-Onnes van, 2004).

Happé i Frith (2006) zauważają, że z podobny styl percepcyjno-poznawczy występuje nie tylko u osób z autyzmem. Potwierdzają to wyniki badania, w którym sprawdzano, czy dzieci z autyzmem, trudnościami w uczeniu się oraz rozwijające się prawidłowo różnią się pod względem stylu percepcyjnego w zadaniu polegającym na liczeniu kropek (Jarrold i Russell, 1997). Kropki te pokazywano badanym bądź to w taki sposób, że były one ułożone blisko siebie, bez żadnych dodatkowych bodźców, bądź też były rozproszone, a między nimi znajdowały się rysunki innych obiektów (np. kwadratów). Dzieci z autyzmem przejawiały nieco bardziej analityczny sposób przetwarzania informacji – tak autorzy zinterpretowali fakt, że gdy kropek było więcej (pięć lub sześć), forma ich przedstawienia (wariant I: w pobliżu siebie, bez dystraktorów, i wariant II: w rozproszeniu, z dystraktorami) nie wpływała w tej grupie na czas liczenia, podczas gdy w pozostałych grupach był on krótszy w wariancie I. We wszystkich grupach jednak znalazła się podobna liczba dzieci przejawiających globalny lub analityczny styl liczenia.

Preferencja w zakresie lokalnego albo globalnego przetwarzania informacji może być uwarunkowana genetycznie. W zadaniach badających centralną koherencję (polegających na wyszukiwaniu ukrytej figury) rodzice dzieci z autyzmem wypadają lepiej niż grupa kontrolna (Bólte i Poustka, 2006). Ojcowie – podobnie jak osoby z autyzmem – mają lokalny styl przetwarzania informacji (Happé, Briskman i Frith, 2001). Zagadnienie to omówiono w rozdziale 3.

Nie wiadomo, jakie mechanizmy neuronalne przyczyniają się do powstania słabej centralnej koherencji u osób z autyzmem. Wyjaśniając obniżone wyniki rozwiązywania zadań wymagających wyjścia poza lokalne przetwarzanie, wskazuje się albo na zaburzenia w regionach mózgu wyspecjalizowanych w przetwarzaniu takiego rodzaju bodźców, którego dotyczy określone zadanie, albo też – częściej – postuluje się istnienie rozproszonych zmian obejmujących połączenia między różnymi strukturami mózgu (Happé i Frith, 2006). Przypuszcza się, że słabo rozwinięte zdolności globalnego przetwarzania informacji mogą być związane także z osłabionymi połączeniami (w znaczeniu zarówno strukturalnym, jak

i funkcjonalnym) pomiędzy różnymi regionami mózgu. Może to prowadzić do dobrych rezultatów przetwarzania odnoszącego się do wąskiego zakresu informacji, ale słabych efektów generalizowania i uogólniania (White, O'Reilly i Frith, 2009). Potwierdzeniem hipotezy o nieprawidłowych połączeniach neuronalnych są wyniki badań, które wskazują, że trudności w globalnym przetwarzaniu pozostają w związku z makrocefalią (White, O'Reilly i Frith, 2009). Stwierdzenie to wymaga niewątpliwie dalszych analiz, zwłaszcza w kontekście faktu, że makrocefalia u dzieci z autyzmem wiąże się z nasilonymi symptomami tego zaburzenia (Courchesne, 2002). Jedna z hipotez mówi też o zmniejszonej integracji wyspecjalizowanych sieci neuronalnych spowodowanej przez deficyt w zakresie przetwarzania informacji czasowych (Brock, Brown, Boucher i Rippon, 2002): zaburzenia przetwarzania danych dotyczących czasu stwierdzono u osób z autyzmem w kilku pracach (m.in. D'Cruz, Mosconi, Steele, Rubin, Luna i in., 2009; Kowalska, 2009).

W badaniach weryfikujących tezę o istnieniu autystycznego spektrum zaburzeń analizowano między innymi związek wybranych charakterystyk poznawczych – dotyczących teorii umysłu, funkcji wykonawczych i centralnej koherencji – z typową dla autyzmu triadą objawów (np. Best, Moffat, Power, Owens i Johnstone, 2008). Otrzymane wyniki wskazują, że deficyty poznawcze są predyktorami behawioralnych wskaźników autyzmu (czyli trudności w rozwoju społecznym i komunikowaniu się oraz ograniczonych wzorców zachowania). Tym samym autystyczne cechy występujące w małym nasileniu u znacznie większej liczby osób w populacji ogólnej niż tylko tych, u których zdiagnozowany jest autyzm, mogą mieć takie same podstawy poznawcze jak trudności doświadczane przez osoby z tym zaburzeniem.

Opisane w tym rozdziale deficyty poznawcze pomagają wyjaśnić niektóre symptomy autyzmu. Wciąż jednak trudno odpowiedzieć na pytanie, jak dochodzi do tego, że autystyczna triada objawów występuje łącznie. Nie wiadomo również, czy ich współwystępowanie można wytłumaczyć, odwołując się do jednego centralnego deficytu. W świetle dotychczas przeprowadzonych

badań nie można uznać zaburzeń teorii umysłu, deficytów funkcji wykonawczych ani słabej centralnej koherencji za centralny, a zarazem uniwersalny deficyt. Zaburzenia te nie są specyficzne wyłącznie dla autyzmu i nie można za ich pomocą kompleksowo wyjaśnić występowania wszystkich symptomów tego zaburzenia.

Nie jest też łatwe ustalenie relacji między scharakteryzowanymi deficytami. Wydaje się, że do pewnego stopnia są one związane ze względnie niezależnymi procesami, choć jednocześnie także na siebie wpływają. Happé i Frith (2006) zauważają, że termin „funkcje wykonawcze" jest szerszy niż centralna koherencja i może obejmować – przynajmniej w pewnym zakresie – również zaburzenia z nią związane. Pojawia się pytanie, czy jest możliwe, by osoba z autyzmem nie miała trudności w zakresie teorii umysłu, funkcji wykonawczych ani centralnej koherencji. O ile w odniesieniu do każdego z tych deficytów z osobna (zwłaszcza do ich wybranych aspektów) odpowiedź na to pytanie jest twierdząca, o tyle trudno znaleźć dane wskazujące, że niektóre osoby z autyzmem we wszystkich tych obszarach funkcjonują prawidłowo. Do ustalenia pozostaje, czy odmienny zakres i zróżnicowanie tych deficytów u poszczególnych osób mogłyby stanowić kryterium pomocne w wyodrębnieniu podtypów w obrębie autystycznego spektrum. Należy też podkreślić, że na przykład obniżone zdolności w zakresie centralnej koherencji są rozważane nie tylko jako deficyt, ale też jako wymiar przetwarzania informacji (Happé i Frith, 2006). Ludzie z tak zwaną słabą koherencją (np. osoby z autyzmem i niektórzy ich krewni) mieszczą się na jednym krańcu kontinuum odzwierciedlającego styl poznawczy skoncentrowany na detalach, a drugi kraniec zajmują osoby z silną koherencją, których styl poznawczy charakteryzuje się przede wszystkim globalnym, całościowym przetwarzaniem informacji w taki sposób, że ujęta zostaje ich istota, a szczegóły ulegają pominięciu. Wreszcie po raz kolejny należy zaznaczyć, że wyniki badań nad wspomnianymi zdolnościami osób z autyzmem nie są spójne.

4.4. Profil zdolności intelektualnych

Wiele kontrowersji dotyczy profilu i poziomu zdolności intelektualnych osób z autyzmem. Powszechnie akceptowane jest właściwie tylko stwierdzenie, że rozwój tych zdolności jest nieharmonijny i zróżnicowany zarówno w całej populacji, jak i u poszczególnych jednostek. Nie ulega wątpliwości, że możliwość wykorzystania zdolności intelektualnych w codziennym życiu pozostaje w przypadku tych osób pod negatywnym wpływem czynników o charakterze społecznym. Świadczyć mogą o tym chociażby badania, w których wykazano, że czas przetwarzania informacji jest bardzo podobny u osób z autyzmem oraz u ich rówieśników rozwijających się prawidłowo o takim samym wieku umysłowym, a krótszy niż u osób z niepełnosprawnością intelektualną również dobranych pod względem wieku umysłowego (Scheuffgen, Happé, Anderson i Frith, 2000). Wiele obserwacji prowadzonych w zwykłych, codziennych sytuacjach potwierdza pogląd, że szczególnym problemem okazuje się trafny pomiar zdolności intelektualnych oraz ich adekwatna ocena. Zdarza się bowiem, że iloraz inteligencji obliczony na podstawie testów psychologicznych słabo odzwierciedla rzeczywiste możliwości intelektualne jednostek z autyzmem. Równie trudne jest stworzenie takich warunków środowiskowych, w których ich potencjał mógłby zostać zrealizowany.

Należy podkreślić, że trafne zdiagnozowanie poziomu intelektualnego osób z autyzmem jest bardzo trudne. Pozostaje to między innymi w związku z brakiem lub ze znacznym ograniczeniem gotowości do współdziałania, z zaburzeniami uwagi i komunikowania się, z lękiem występującym w nowych sytuacjach społecznych, a także z trudnościami w zrezygnowaniu z rutynowego sposobu postępowania oraz w elastycznym dostosowaniu się do wymagań sytuacji testowej. Stawia to przed diagnostą szczególne zadanie, a także skłania do rozważań nad dopuszczalnymi modyfikacjami procedur badawczych (Vacca, 2007).

Szczególny przebieg rozwoju niektórych zdolności u osób z autyzmem sprawia, że w ich przypadku nie wszystkie testy wykorzystywane do pomiaru inteligencji są w tym samym stopniu odpowiednie. Dotyczy to szczególnie Testu Matryc Ravena, ponieważ rodzaj zawartych w nim zadań sprawia, że osoby z autyzmem osiągają w nim wyniki wyższe niż na przykład w badaniu Skalą Inteligencji Wechslera. Ostatnio przeprowadzone analizy wykazały jednak, że niezgodność w wynikach tych testów może być mniejsza niż pierwotnie przypuszczano i występować głównie u osób o inteligencji poniżej przeciętnej (Bólte, Dziobek i Poustka, 2009). Na marginesie warto zauważyć, że w większości badań nad funkcjonowaniem osób z autyzmem uczestniczą ludzie o rozwoju intelektualnym mieszczącym się w granicach normy. Ogranicza to istotnie wiedzę o tej populacji, a otrzymane wyniki bywają niesłusznie uogólniane na nią całą.

Dotąd nie rozstrzygnięto, jaki jest związek między inteligencją osób z autyzmem a symptomami tego zaburzenia. Wiadomo natomiast, że poziom rozwoju intelektualnego tej populacji pozostaje bardzo zróżnicowany. Około 75% osób z zaburzeniem autystycznym (i – jak się szacuje – około 25% osób z zaburzeniami należącymi do autystycznego spektrum) jest niepełnosprawnych intelektualnie (Fombonne, 2003). Statystyki wskazują też, że osoby dotknięte autyzmem stanowią do 20% do 30% populacji niepełnosprawnych intelektualnie. Jednak – jak zauważa na podstawie przeglądu wielu badań Meredyth Goldberg Edelson (2006) – dane w nich przytaczane pochodzą zazwyczaj sprzed kilkudziesięciu lat i właściwie nie dysponujemy rzetelnymi aktualnymi informacjami na temat częstości niepełnosprawności intelektualnej wśród osób z autyzmem. Co więcej, jak już wspomniano, wyniki pomiaru inteligencji mogą być różne w zależności od wykorzystanego narzędzia.

Dotychczas nie wyjaśniono również, dlaczego autyzmowi w tak wielu przypadkach towarzyszy niepełnosprawność intelektualna. Bez wątpienia zaburzenia w rozwoju społeczno-poznawczym mogą wpływać na możliwości uczenia się, a także na rozwój językowy, co z kolei przekłada się na wskaźniki rozwoju intelektualnego. To

wyjaśnienie nie wystarcza jednak, aby zrozumieć skomplikowane zależności między tymi zjawiskami. U dzieci z autyzmem występują większe – w porównaniu z dziećmi z niepełnosprawnością intelektualną bez autyzmu o takim samym wieku umysłowym – zaburzenia zdolności werbalnych (Carpentieri i Morgan, 1994), trudności w zabawie symbolicznej (Jarrold, Boucher i Smith, 1993), a także słabiej rozwinięte zdolności adaptacyjne (Carpentieri i Morgan, 1996).

Z badań longitudinalnych wynika, że iloraz inteligencji u osób z autyzmem utrzymuje się przez całe życie na tym samym poziomie i jest dobrym predyktorem ich możliwości uczenia się (Bailey, Phillips i Rutter, 1996). Jednocześnie wiadomo również, że jednym z najczęściej odnotowywanych wskaźników zmian zachodzących w wyniku wczesnej interwencji jest właśnie wyższy iloraz inteligencji (Howlin, Magiati i Charman, 2009; Peters-Scheffer, Didden i Korzilius, 2011). Dodatkowo wiadomo, że w przypadku osób z autyzmem objętych intensywnym wspomaganiem rozwoju wyższe rezultaty pomiaru inteligencji mogą pozostawać w związku z bogatszą wiedzą o świecie tych jednostek (Edelson, 2005), co potwierdza znaczenie odpowiedniej edukacji w odniesieniu do tej populacji.

Analizując poznawcze korelaty autyzmu, badaniom poddawano profil zdolności intelektualnych w celu znalezienia typowego dla tego zaburzenia wzorca ich rozwoju. Opisanie takiego profilu mogłoby mieć duże znaczenie praktyczne, zwłaszcza dla diagnostyki, a także dla opracowania programów edukacyjnych. W większości badań ograniczono się do osób funkcjonujących w granicach normy intelektualnej, stosując do pomiaru ich inteligencji Skalę Inteligencji Wechslera. Otrzymano kilka powtarzających się rezultatów, które dotyczyły przede wszystkim trzech zagadnień:

(1) niższych wyników w skali werbalnej niż niewerbalnej (np. Barnhill, Hagiwara, Smith Myles i Simpson, 2000; Joseph, Tager-Flusberg i Lord, 2002);

(2) lepszego radzenia sobie z rozwiązywaniem problemów abstrakcyjnych niż wymagających rozumienia sytuacji społecznych (Shah i Frith, 1993) oraz trudności z logicznym rozumowaniem i operowaniem pojęciami;
(3) relatywnie wysokich wyników w testach mierzących zdolności wzrokowo-prze-strzenne, w tym szczególnie w teście „Klocki", oraz dużej dysproporcji między wynikami w tym zakresie a rezultatem testu wymagającego rozumienia sytuacji społecznych (Goldstein, Beers, Siegel i Minshew, 2001).

Mimo wymienionych podobieństw istnienie „typowego" profilu inteligencji nie zostało potwierdzone, ponieważ w funkcjonowaniu intelektualnym osób z autyzmem występują duże różnice indywidualne (Siegel, Minshew i Goldstein, 1996). Co prawda, u wielu z nich wyniki w skali niewerbalnej przewyższają (czasem znacznie) iloraz inteligencji obliczony w skali werbalnej, ale nie dotyczy to wszystkich. Poza tym, chociaż wiele osób funkcjonujących intelektualnie w granicach normy ma dobrze rozwinięte zdolności wzrokowo-przestrzenne, brakuje danych na temat tego, czy podobne zdolności są też dobrze rozwinięte u osób z autyzmem połączonym z niepełnosprawnością intelektualną.

Interesujące informacje dotyczą dużych różnic w poziomie rozwoju zdolności wzrokowo-przestrzennych oraz w stopniu rozumienia sytuacji społecznych. Jak się wydaje, takie dane mogłyby stanowić dobry wskaźnik charakterystycznych dla autyzmu „mocnych stron" oraz dysfunkcji. Wyniki badań jednak wcale nie są jednoznaczne. Brakuje też potwierdzenia tezy, że różnice w poziomie rozwoju tych zdolności występują wyłącznie u osób z autyzmem, podobne zjawisko stwierdzono bowiem na przykład w przypadku dzieci z fenyloketonurią (Dennis, Lockyer, Lazenby, Donnelly i Wilkinson, 1999). Warto również dodać, że nie wszyscy badacze zgadzają się co do tego, że u dobrze funkcjonujących dzieci z autyzmem zdolności wzrokowo-przestrzenne (ujawniające się np. w teście Klocki, w Skali Wechslera oraz Teście Ukrytych Figur) są na wyższym poziomie niż u ich prawidłowo rozwijających się rówieśników (Kaland, Mortensen i Smith, 2007).

Interesujące jest, czy profil zdolności intelektualnych różni się u dobrze funkcjonujących intelektualnie osób z autyzmem i u osób z zespołem Aspergera. Przypuszczano, że przedstawiciele drugiej grupy mogą osiągać wyższe rezultaty w testach werbalnych w skali inteligencji, a niższe w testach wykonawczych (Klin, Volkmar, Sparrow, Cicchetti i Rourke, 1995). Jak dotąd jednak wyniki badań nie potwierdzają w pełni tych oczekiwań. Mohammad Ghaziuddin i Kimberly Mountain-Kimchi (2004) stwierdzili co prawda, że osoby z zespołem Aspergera uzyskały nieco wyższe rezultaty w testach werbalnych, ale wśród dobrze funkcjonujących intelektualnie osób z autyzmem występowało w tym zakresie duże zróżnicowanie. Połowa z nich miała wyższe wyniki w testach werbalnych niż skali wykonawczej, przy czym u niektórych różnice były bardzo duże. Poza tym osoby z zespołem Aspergera uzyskały wyniki wyższe od osób z autyzmem w zakresie wiedzy, słownika i myślenia arytmetycznego. Różnice nie wystąpiły natomiast w wynikach uzyskanych przez obie grupy w teście Klocki. Sally Ozonoff ze współpracownikami (Ozonoff, South i Miller, 2000) stwierdzili, że około 50% badanych przez nich osób z zespołem Aspergera i 35% osób z autyzmem osiągnęło wyższe rezultaty w skali werbalnej niż wykonawczej. Z kolei Stephen Ehlers i współpracownicy (Ehlers, Nydén, Gillberg, Sandberg, Dahlgren i in., 1997) zauważyli pewne prawidłowości w tym, że dzieci z zespołem Aspergera i dzieci z zaburzeniami uwagi uzyskały wyższe wyniki w testach Rozumienie oraz Porządkowanie Obrazków niż dzieci z zaburzeniem autystycznym, a zarówno dzieci z autyzmem, jak i zespołem Aspergera osiągnęły wyższe rezultaty niż dzieci z zaburzeniami uwagi w teście Klocki. W badaniu tym dzieci z zespołem Aspergera przejawiały dobrze rozwinięte zdolności werbalne, lecz słabsze zdolności percepcyjne; poza tym uzyskały stosunkowo niskie wyniki w teście mierzącym zdolności arytmetyczne. Inni badacze wykazali, że w skali werbalnej osoby z tym zaburzeniem zazwyczaj osiągają relatywnie wysokie rezultaty w teście Wiadomości, co wskazało na duży zasób informacji posiadanych przez tych ludzi i na ich dobrą pamięć (Barnhill i in., 2000).

Podsumowując, należy zaznaczyć, że wyniki badań wskazują przede wszystkim na duże różnice indywidualne w profilu zdolności intelektualnych zarówno osób z zespołem Aspergera, jak i dobrze funkcjonujących intelektualnie osób z autyzmem.

Innym interesującym zagadnieniem dotyczącym rozwoju zdolności osób z autyzmem jest dość częste występowanie u nich tak zwanych wysepkowych zdolności *(islands of ability)*. Szacuje się, że są one obecne u co najmniej 10% tej populacji (Hill i Frith, 2003). Cechą charakterystyczną tych niezwykłych zdolności jest ich wąski zakres – choć nierzadko koegzystują one z dużymi trudnościami w innych sferach. Wysepkowe zdolności obejmują na przykład wybitnie dobrą pamięć mechaniczną oraz zdolności percepcyjne (ujawniające się m.in. w układaniu puzzli), arytmetyczne (np. wykonywanie w pamięci skomplikowanych obliczeń), plastyczne (wybitne zdolności rysunkowe) i muzyczne (np. doskonały słuch muzyczny i pamięć muzyczna). Zdolności takie stwierdza się u osób o różnym poziomie inteligencji ogólnej – od znacznej niepełnosprawności intelektualnej po wysoką inteligencję.

Nie jest jasne, jak dochodzi do rozwoju wspomnianych ponadprzeciętnych zdolności. Analiza uzdolnień plastycznych u dzieci z autyzmem w wieku przedszkolnym (Snyder i Thomas, 1997) wykazała, że rysując z pamięci, dzieci te z fotograficzną dokładnością odtwarzały rzeczywistość. Ich rówieśnicy rozwijający się prawidłowo w tym okresie rozwoju posługują się uproszczonymi schematami i symbolami. Brak takich cech w rysunkach uzdolnionych plastycznie dzieci z autyzmem może wskazywać, że nie tworzą one umysłowych reprezentacji obiektów zawierających ich istotne cechy. Bogactwo szczegółów może być w tym przypadku przejawem słabej centralnej koherencji – wszystkie elementy obrazu są dla dziecka równie ważne. Lynn Waterhouse ze współpracownikami (Waterhouse, Fein i Modahl, 1996) także zauważyli związek między specyficznymi dla autyzmu zaburzeniami a nadzwyczajnymi zdolnościami. Przypuszczają, że w tej populacji niektóre osoby z uszkodzeniem skroniowych i ciemieniowych pól polisensorycznych mają bardzo wierną, wprost nadzwyczajną pamięć bodźcow wzrokowych lub słuchowych.

Happé (1995) poddała analizie związek między profilem zdolności intelektualnych osób z autyzmem a poziomem ich rozwoju w zakresie teorii umysłu. Badaczka stwierdziła istnienie zależności między poziomem rozwoju teorii umysłu a rozumieniem sytuacji społecznych w teście inteligencji. Dla zilustrowania specyfiki funkcjonowania osób z autyzmem warto przytoczyć przykładową odpowiedź na pytanie: „Co powinieneś zrobić, jeśli zgubisz piłkę należącą do twojego kolegi?". Osoby z autyzmem odpowiadały: „Pójdę i ją przyniosę".

Przeprowadzono także badania wybitnych zdolności w zakresie obliczeń kalendarzowych u osób z autyzmem. Okazało się, że radziły sobie one z podaniem nazwy dnia tygodnia w odniesieniu do dowolnej daty z przeszłości szybciej i popełniały przy tym mniej błędów niż osoby z podobnymi zdolnościami rozwijające się prawidłowo (Dubischar-Krivec, Neumann, Poustka, Braun, Birbaumer i in., 2009). W odniesieniu do dat dotyczących przyszłości badane grupy osiągały podobne rezultaty. Nie jest więc wykluczone, że u podstaw stwierdzonych różnic leżało stosowanie innych strategii obliczeniowych, przy czym – jak zauważają autorzy – osoby rozwijające się prawidłowo mogły się opierać raczej na wychwytywaniu regularności charakterystycznych dla informacji kalendarzowych, podczas gdy osoby z autyzmem czerpały również z pamięci. Należy jednak zaznaczyć, że w badaniach tego typu uczestniczą bardzo małe grupy, co sprawia, że – choć wyniki są interesujące – wszelkie uogólnienia powinny być formułowane bardzo ostrożnie. Z nielicznych badań przeprowadzonych w większej grupie wnioskuje się, że omawiane zdolności częściej występują u mężczyzn niż kobiet (Howlin, Goode, Hutton i Rutter, 2009).

4.5. Zdolności empatyzowania i systemizowania

Obserwacje dotyczące nierównomiernego rozwoju osób z autyzmem, a ściślej rzecz biorąc ich szczególnych trudności

w rozumieniu stanów umysłu oraz dobrze rozwiniętych zdolności rozumienia zjawisk fizycznych, stały się podstawą koncepcji autyzmu opracowanej przez Baron-Cohena (2003). Zgodnie z nią osoby z autyzmem mają bardzo słabo rozwinięte – niezbędne do efektywnego funkcjonowania społecznego – zdolności empatyzowania *(empathizing)*, do których należą: „czytanie w umyśle" oraz odpowiednie do niego reagowanie. Deficyty w tym zakresie wiążą się ze słabo rozwiniętą intuicyjną wiedzą psychologiczną (Binnie i Williams, 2003). Jednocześnie osoby z autyzmem przejawiają dobrze rozwinięte zdolności systemizowania *(systemizing)*, które wiążą się z analizowaniem i porządkowaniem informacji na temat budowy i funkcjonowania rozmaitych obiektów lub przebiegu zjawisk, tak jakby były one systemami. Poznanie działania systemu wymaga wychwycenia powtarzających się elementów, zdarzeń lub cykli, które można następnie ująć w postaci prawidłowości wyjaśniających dany mechanizm i pozwalających przewidzieć, jak system będzie funkcjonował w określonych warunkach. Pozwala to na rozwiązywanie rozmaitych problemów z zakresu fizyki, matematyki i inżynierii, ale okazuje się mało przydatne do analizowania zachowania ludzi. Do tego bowiem niezbędna jest wiedza na temat niepoddających się bezpośredniej obserwacji stanów wewnętrznych i ich związków z zachowaniem, które nie dają się sprowadzić do matematycznych prawidłowości.

O różnym poziomie rozwoju dwóch wymienionych rodzajów zdolności u osób z autyzmem świadczą rezultaty badań. Wskazują one na niskie wyniki w testach mierzących zdolności empatyzowania – na przykład odczytywania wyrazu oczu (Baron-Cohen, Wheelwright, Hill, Raste i Plumb, 2001) – a wysokie w Teście Ukrytych Figur, w którym należy odnaleźć w większym obrazie wskazaną figurę. Poza tym uporczywe zainteresowania osób z autyzmem często dotyczą działania rozmaitych systemów: urządzeń elektrycznych i maszyn (np. alarmów przeciwwłamaniowych, odkurzacza, zegarów, pociągów i samolotów), klasyfikacji (np. taksonomii owadów), ruchów planet,

rozkładów jazdy pociągów oraz kalendarzy, czyli przejrzyście uporządkowanych zbiorów informacji.

Interesujące jest, że podobne różnice w poziomie rozwoju wymienionych zdolności występują między mężczyznami a kobietami – kobiety lepiej radzą sobie z zadaniami wymagającymi empatyzowania, a gorzej z systemizowaniem, podczas gdy u mężczyzn jest odwrotnie (Baron-Cohen, 2003). Spostrzeżenie to stało się podstawą koncepcji „ekstremalnie męskiego umysłu" *(extreme male brain theory)*, w myśl której osoby z autyzmem, podobnie jak zdrowi mężczyźni (choć w znacznie większym nasileniu) przejawiają ograniczone zdolności empatyzowania, a przeciętne lub lepsze systemizowania. „Autystyczny" umysł, charakteryzujący się trudnościami w rozumieniu zjawisk psychologicznych i dobrym radzeniem sobie z zadaniami wymagającymi logicznego myślenia, jest więc umysłem ze skrajnie silnie rozwiniętymi męskimi cechami. Baron-Cohen uważa, że przyczyną tego stanu rzeczy może być wysoki poziom testosteronu w życiu płodowym.

Warto zaznaczyć, że w populacji osób z autyzmem stwierdza się znaczną przewagę li czeb ną mężczyzn w stosunku do kobiet. Według przeglądu badań opracowanego przez Erica Fombonne'a (2005), proporcja ta waha się od 1,33 do 16 mężczyzn przypadających na jedną kobietę. Liczba chłopców jest szczególnie duża wśród osób, których rozwój intelektualny mieści się w granicach normy, a najmniejsza w wśród osób z głębokim stopniem upośledzenia umysłowego. Nie ustalono dotąd jednoznacznie, czy płeć ma związek z nasileniem i rodzajem symptomów autyzmu. Pewne dane wskazują, że wśród osób z autyzmem dziewczęta gorzej radzą sobie z rozpoznawaniem stanu umysłu (Nydén, Hjelmquist i Gillberg, 2000), stwierdza się także u nich słabsze zlateralizowanie funkcji korowych (Konstantareas, Homatidis i Busch, 1989). W pomiarach poziomu rozwoju poszczególnych zdolności u kobiet i mężczyzn z autyzmem na plan pierwszy wysuwają się jednak różnice indywidualne (Pisula i Waligórski, 2004). Różnice międzypłciowe związane z autyzmem stanowią wciąż dość mało popularny przedmiot zainteresowania

badaczy, chociaż istnieje wiele powodów, dla których zasługują one na dokładną analizę. (Obraz kliniczny zaburzenia znacznie lepiej przystaje do charakterystyki społecznego i poznawczego funkcjonowania mężczyzn niż kobiet). Niewiele było też badań nad genetycznymi uwarunkowaniami przewagi liczebnej mężczyzn w stosunku do kobiet w populacji osób z autyzmem. Z nielicznych danych wynika, że mogą istnieć różnice genetyczne między rodzinami, w których dotknięci autyzmem są wyłącznie mężczyźni, i tymi, w których zaburzenie występuje zarówno u mężczyzn, jak i u kobiet (np. Lamb, Barnby, Bonora, Sykes, Bacchelli i in., 2005). Ponieważ jednak badania takie prowadzone są w małych grupach osób (chociażby ze względu na fakt, że autyzm relatywnie rzadko wystepuje u kobiet), trudno uogólniać ich wyniki (zob. ramka 4.1).

Ramka 4.1. Ekspresja symptomów i profil zdolności neuropoznawczych u dziewcząt i chłopców z autyzmem

Dawniejsze badania, obarczone poważnymi wadami metodologicznymi, wskazywały na odmienne sposoby uwidaczniania się symptomów autyzmu u dziewcząt i u chłopców. Różnice takie odnotowywano w zakresie zdolności społecznych i komunikowania się, które – w świetle wspomnianych badań – były gorzej rozwinięte u chłopców (McLennan, Lord i Schopler, 1993). Ograniczone wzorce zachowania (np. stereotypie ruchowe, niezwykłe ruchy ciała i nietypowe wykorzystanie obiektów) oraz specyficzne zainteresowania i wzorce zabawy także przybierały większe nasilenie u chłopców (Kopp i Gillberg, 1992; Lord, Schopler i Revicki, 1982).

Nowsze prace, w których lepiej kontrolowano ważne zmienne (np. poziom rozwoju umysłowego), nie potwierdziły istnienia wielu wcześniej opisywanych różnic międzypłciowych (np. Baron-Cohen, Hoekstra, Kickmeyer i Wheelwright, 2006; Hartley i Sikora, 2009; Holtmann, Bolte i Poustka, 2007). Udokumentowano natomiast, że rozwój intelektualny dziewcząt z autyzmem przebiega, przeciętnie, gorzej niż u chłopców (Nicholas, Charles, Carpenter, King, Jenner i in., 2008). Wykazano też, że dziewczynki nie bawią się w sposób typowy dla swojej płci, podczas gdy tematy zabaw chłopców są zgodne z ich płcią (Knickmeyer, Wheelwright i Baron-Cohen, 2008).

W badaniach nad profilem neuropoznawczym zazwyczaj nie uwzględnia się płci jako zmiennej mogącej wpływać na wyniki.

Jest to ważny obszar badań, dotychczas zaniedbywany.

Jak wspomniano w podrozdziale 3.1, podobny profil zdolności występuje u rodziców i rodzeństwa dzieci z autyzmem. Wśród ich ojców i dziadków zaś dwukrotnie więcej osób pracuje w zawodzie inżyniera niż wśród krewnych dzieci rozwijających się prawidłowo (Baron-Cohen, Wheelwright, Stott, Bolton i Goodyer, 1997). Męscy krewni znacznie częściej też są matematykami i fizykami. Z kolei wśród studentów matematyki jest więcej osób mających krewnych, u których zdiagnozowano zaburzenia należące do autystycznego spektrum (Baron-Cohen, Wheelwright, Burtenshaw i Hobson, 2007). Analiza funkcjonowania poznawczego osób z autyzmem i ich najbliższych krewnych (rodziców oraz rodzeństwa) również wskazuje na szereg podobieństw w zakresie funkcjonowania poznawczego dotyczących przetwarzania informacji, jak również centralnej koherencji.

Także u ludzi rozwijających się prawidłowo, niespokrewnionych z osobami z autyzmem, obserwuje się różny stopień nasilenia niektórych wybiórczych, typowych dla autyzmu elementów charakterystyki behawioralnej i poznawczej. W związku z przytoczonymi informacjami uznano, że cechy (zachowania) autystyczne widoczne głównie w funkcjonowaniu społecznym oraz poznawczym występują – w różnym nasileniu – w całej populacji, a nie tylko u osób z autyzmem (Baron-Cohen, Wheelwright, Skinner, Martin i Cubley, 2001). Wniosek ten nawiązuje do idei autystycznego kontinuum, przy czym zespół Aspergera traktowany bywa jako „pomost" między autyzmem a prawidłowym rozwojem (Baron-Cohen, 1997). W tym duchu opracowano samoopisowy kwestionariusz mierzący tak zwany współczynnik autystycznego spektrum *(autism-spectrum quotient;* Baron-Cohen, Wheelwright, Skinner, Martin i Cubley, 2001; zob. także: ramka 4.2)[4]. Wyrazem rozumowania, zgodnie z którym autyzm wiąże się z odmiennym rozwojem i funkcjonowaniem mózgu, a cała różno rodność związanych z tym trudności oraz dobrze rozwiniętych funkcji nie da się zamknąć w postaci ściśle wyodrębnionego zaburzenia, jest

używanie terminu *autism spectrum conditions* zamiast *autism spectrum disorders* (np. Churches, Wheelwright, Baron-Cohen i Ring, 2010; Ring, Woodbury-Smith, Watson, Wheelwright i Baron-Cohen, 2008). Zgodnie z tym pierwszym terminem autyzm określany jest jako pewien stan, a nie jako zaburzenie.

Podsumowując, należy stwierdzić, że koncepcja empatyzowania – systemizowania wnosi pewien wkład do wiedzy o autyzmie. Zwraca uwagę na to, że typowa dla niego charakterystyka behawioralna i poznawcza ma w populacji ludzkiej rozkład ciągły, a nie skokowy.

Ramka 4.2. Badania nad współczynnikiem autystycznego spektrum

W jednym z badań (Baron-Cohen, Wheelwright, Skinner, Martin i Cubley, 2001) kwestionariusz AQ (skrót pochodzi od nazwy oryginalnej *Autism Spectrum Quotient)* wypełniały cztery grupy osób: 1) dobrze funkcjonujący intelektualnie dorośli z autyzmem lub z zespołem Aspergera, 2) dobrani do nich losowo dorośli bez autyzmu, 3) studenci różnych kierunków uniwersytetu w Cambridge oraz 4) zwycięzcy olimpiady matematycznej w Wielkiej Brytanii. Jak można było oczekiwać, dorośli z autyzmem uzyskali wyniki najwyższe, wskazujące na największe nasilenie autystycznej charakterystyki funkcjonowania. W grupie dorosłych bez autyzmu wyniki mężczyzn były wyższe niż kobiet. Studenci nauk ścisłych uzyskali wyniki wyższe niż studenci kierunków humanistycznych i społecznych, przy czym najwyższe były wyniki studentów matematyki. Znalazło to potwierdzenie w wysokich wynikach finalistów olimpiady matematycznej. Podobne rezultaty uzyskano w innych pracach (np. Austin, 2005). Wykazano także, że u dzieci między 4. a 9. rokiem życia autystyczna charakterystyka zachowania jest znacznie częstsza u chłopców niż u dziewcząt (Posseru, Lundervold i Gillberg, 2006; Williams, Allison, Scott, Bolton, Baron-Cohen i in., 2008).

W badaniu przeprowadzonym w Japonii (Kunihira, Senju, Dairoku, Wakabayashi i Hasegawa, 2006) stwierdzono, że współczynnik spektrum autyzmu powiązany jest z tendencją do zachowań obsesyjnych, wysokimi wskaźnikami depresji i lęku, a także częstym doświadczaniem przemocy.

To zaś przesuwa ciężar rozważań z precyzowania ilościowych wskaźników diagnostycznych w stronę jakościowego podejścia do opisywania trudności i specyfiki rozwoju osób z autyzmem.

Skłania też do studiowania tych aspektów ich funkcjonowania, które są szczególnie dobrze rozwinięte, czasami znacznie lepiej niż u większości innych ludzi. Wciąż też trwają dyskusje nad tym, czy autyzm jest skrajnym punktem na kontinuum rozkładu pewnych cech w ludzkiej populacji, czy też stanem patologicznym, jakościowo odmiennym od prawidłowego funkcjonowania, na którego powstanie wpływają czynniki inne niż te, które warunkują podobne wzorce zachowania u innych ludzi.

5
Neurobiologia autyzmu a praktyka kliniczna

Chociaż neurobiologiczne badania nad autyzmem prowadzone są bardzo intensywnie i przynoszą wiele wartościowych informacji, przełożenie na praktykę kliniczną nie jest jeszcze zbyt duże. Wynika to zapewne z niejednolitego obrazu charakteru i przyczyn trudności osób z autyzmem, jaki przynoszą otrzymywane wyniki. Wspomniane badania na razie dostarczają bowiem głównie danych korelacyjnych, które umożliwiają stwierdzenie interesujących i potencjalnie ważnych faktów współwystępowania określonych charakterystyk anatomicznych i funkcjonalnych mózgu z zachowaniem osób dotkniętych autyzmem, ale nie pozwalają na wnioskowanie o charakterze przyczynowo-skutkowym. Formułowane na tej podstawie interpretacje mają status hipotez wciąż wymagających sprawdzenia. Wokół nich zaś toczą się gorące dyskusje, niewątpliwie przybliżające nas do zrozumienia istoty autyzmu, ale jeszcze niedające podstaw do jej jednoznacznego określenia. Dotyczy to chociażby uwarunkowań trudności społecznych i komunikacyjnych oraz ich powiązań z deficytami poznawczymi. Wiele kontrowersji wiąże się też z klasyfikowaniem zaburzeń w ramach autystycznego spektrum, określeniem granic między należącymi do niego jednostkami, a także z przystawalnością obowiązujących kryteriów diagnostycznych do bogactwa ekspresji symptomów towarzyszących zaburzeniom

rozwoju. Znajduje to odzwierciedlenie w przygotowywanej obecnie V wersji *DSM* (zob. rozdział 2).

Niezależnie od problemów związanych z integracją wiedzy pochodzącej z badań neurobiologicznych nie ulega wątpliwości, że rzuca ona nowe światło na trudności doświadczane przez osoby z autyzmem. Niektóre pochodzące z tych badań informacje znajdują już bezpośrednie wykorzystanie w diagnostyce i terapii.

5.1. Diagnoza (wczesne wykrywanie)

Jak wspomniano w rozdziale 1, autyzm jest obecnie rozpoznawany na podstawie zestawu kryteriów behawioralnych sformułowanych przez APA lub WHO. Dotychczas nie znaleziono jednak wskaźników neurobiologicznych, które można by bezpośrednio wykorzystać w procesie diagnostycznym. Dane dotyczące rozwoju mózgu oraz wyniki badań neurofizjologicznych odegrają zapewne w przyszłości ważną rolę w rozwoju systemów klasyfikacyjnych oraz w odniesieniu do wyodrębnianych w nich kategorii i jednostek klinicznych. Jest też prawdopodobne, że elementem diagnozy staną się testy neurobiologiczne, chociaż obecnie trudno jeszcze dokładnie przewidzieć, jak miałyby one wyglądać. Jak bowiem pisano już wielokrotnie w poprzednich rodziałach, w zakresie wszystkich analizowanych dotychczas charakterystyk funkcjonowania wśród osób z autyzmem stwierdza się duże różnice indywidualne i nie udało się wyodrębnić żadnych wzorców, które można byłoby uznać za typowe dla tego zaburzenia.

Odkrycia wskazujące na neurorozwojowy charakter autyzmu przyczyniają się do intensywnych poszukiwań najwcześniejszych wskaźników tego zaburzenia. Wczesne wykrycie jest w jego przypadku szczególnie ważne, ponieważ – jak słusznie zauważają Peter Mundy i A. Rebecca Neal (2001) – stwarzana sobie przez dzieci z autyzmem izolacja społeczna zaburza zarówno ich rozwój psychiczny, jak i rozwój ich mózgu. Brak udziału w naprzemiennych interakcjach od pierwszych miesięcy życia znacznie ogranicza

dostęp dziecka do doświadczeń, które odgrywają istotną rolę w wykształcaniu zdolności niezbędnych do przetwarzania złożonych informacji społecznych. Te początkowe trudności przyczyniają się do rozwoju złożonych zaburzeń i nawarstwiania się kolejnych problemów.

Duże nadzieje w kontekście wczesnego wykrywania wiązano z odkryciami dotyczącymi powiększonej objętości mózgu oraz rozmiarów czaszki u dzieci z autyzmem (zob. rozdział 3). Niektórzy badacze (np. Courchesne, Carper i Akshoomoff, 2003) uważali, że – zwłaszcza w drugim półroczu pierwszego roku życia dziecka – obwód czołowo-potyliczny głowy może być ważnym wskaźnikiem w diagnostyce. Pojawiły się również doniesienia sugerujące, że zaburzona dynamika wzrostu czaszki u rodzeństwa dzieci z autyzmem może być jednym z pierwszych sygnałów ostrzegających o ich nieprawidłowym rozwoju (Elder, Dawson, Toth, Fein i Munson, 2008). Gdyby ten wskaźnik okazał się trafny, niewątpliwie byłby on obecnie najwcześniejszym, dającym się obiektywnie zmierzyć sygnałem nieprawidłowego rozwoju dziecka zagrożonego autyzmem. Istnieją jednak wątpliwości, czy wskaźnik jest odpowiedni, a możliwości jego wykorzystania we wczesnym wykrywaniu zaburzenia dodatkowo komplikuje fakt, że powiększone wymiary głowy mogą wiązać się z problemami innymi niż autyzm.

Poszukuje się również najwcześniejszych behawioralnych oznak nieprawidłowości rozwojowych, które mogą świadczyć o autyzmie. Zaburzenia w społecznej komunikacji są bowiem widoczne w zachowaniu niektórych dzieci bardzo wcześnie.

W tabeli 5.1 zostały zestawione trudności, jakich mogą doświadczać dzieci z autyzmem w pierwszym roku życia. Trudności te są uznawane za wczesne sygnały ostrzegające o nieprawidłowościach w rozwoju.

Chociaż żaden z wymienionych w tabeli 5.1 wskaźników nie wystarcza do rozpoznania autyzmu ani też nie jest uniwersalny (tj. trafny w przypadku wszystkich dzieci), niewątpliwie nagromadzenie tych symptomów w zachowaniu dziecka powinno skłaniać do

przeprowadzenia wnikliwej diagnostyki oraz do podjęcia działań zapobiegających nawarstwianiu się problemów rozwojowych.

Do najczęściej potwierdzanych w badaniach wczesnych objawów autyzmu należą: brak reakcji na własne imię, ograniczony kontakt wzrokowy, rzadkie uśmiechanie się w sytuacjach społecznych, brak współgrania emocjonalnego z innymi osobami, małe zainteresowanie bodźcami społecznymi oraz zubożona wokalizacja, a także ograniczone zdolności naśladowania, tworzenia wspólnego pola uwagi i okazywania przywiązania (Sigman, Dijamco, Gratier i Rozga, 2004; Volkmar, Chawar-ska i Klin, 2005). Wśród wymienionych wczesnych sygnałów autyzmu szczególne miejsce zajmuje brak reakcji dziecka na własne imię (m.in. Baranek, 1999; Werner, Dawson, Osterling i Dinno, 2000). Aparna S. Nadig ze współpracownikami (Nadig, Ozonoff, Young, Rozga, Sigman i in., 2007) zebrali interesujące dane na temat znaczenia tego wskaźnika w prognozowaniu rozwoju. Badacze monitorowali rozwój dzieci z grupy ryzyka autyzmu oraz dzieci rozwijających się prawidłowo (bez stwierdzonego ryzyka rozwojowego) w okresie od 6. do 24. miesiąca życia. W 6. miesiącu życia nie było między tymi grupami istotnych różnic w reakcji na własne imię (chociaż zarysował się już trend polegający na tym, że w przypadku niemowląt z grupy ryzyka imię musiało zostać powtórzone więcej razy, aby wywołać reakcję). W 12. miesiącu życia wszystkie dzieci z grupy kontrolnej reagowały na swoje imię po pierwszym lub drugim zawołaniu, podczas gdy w grupie ryzyka zachowywało się tak 86% dzieci.

Tabela 5.1. Sygnały behawioralne pomocne w rozpoznawaniu ryzyka autyzmu w 1. roku życia dziecka

Wskaźniki behawioralne	**Okres rozwoju, w którym zaburzenia mogą się ujawnić**
Zaburzony kontakt wzrokowy	I półrocze 1. roku życia

Brak zainteresowania bodźcami społecznymi, ignorowanie ich, krótki czas patrzenia na ludzi	I półrocze 1. roku życia
Brak zdolności do naprzemiennego uczestniczenia w interakcjach, ograniczone zdolności inicjowania i podtrzymania interakcji	I półrocze 1. roku życia
Brak reakcji na komunikaty rodzica kierowane do dziecka	I półrocze 1. roku życia
Brak emocjonalnego dostrojenia	I półrocze 1. roku życia
Brak uśmiechu w sytuacjach społecznych i innych form okazywania radości	I półrocze 1. roku życia
Brak dostosowania mimiki do sytuacji	I półrocze 1. roku życia
Brak reakcji na własne imię	między 8. a 10. miesiącem życia (lub wcześniej)
Brak wskazywania	między 8. a 12. miesiącem życia
Brak domagania się, by być branym na ręce i przytulanym	II półrocze 1. roku życia
Zubożona reakcja antycypacyjna	II półrocze 1. roku życia
Brak podążania wzrokiem	przełom 1. i 2. roku życia
Brak złożonych zachowań społecznych łączących spojrzenie, ekspresję mimiczną, ton głosu i gestykulację	II półrocze 1. roku życia

Brak rozumienia gestów o znaczeniu społecznym (np. „pa, pa”)	przełom 1. i 2. roku życia
Zubożona wokalizacja i gaworzenie, zwłaszcza w interakcji z inną osobą	1. rok życia

Źródło: opracowanie własne.

Różnica ta nie wydaje się bardzo duża, ale u trzech czwartych dzieci, które nie przeszły tego testu, mając rok, stwierdzono w 24. miesiącu życia problemy w rozwoju wskazujące na zaburzenia należące do autystycznego spektrum lub opóźnienie rozwoju. Wyniki opisanego badania potwierdzają więc w pewnym stopniu wartość diagnostyczną wskaźnika, jakim jest reakcja dziecka na własne imię. Wartościowe jest również odkrycie, że już w 12. miesiącu życia między dziećmi z autyzmem a rozwijającymi się prawidłowo widoczne są różnice w złożonych zachowaniach komunikacyjnych – takich jak łączenie gaworzenia i wskazywania albo wypowiadanie słów i wskazywanie (Werner, Dawson, Munson i Osterling, 2005).

Interesujące jest zestawienie trudności doświadczanych przez dzieci z autyzmem już w 1. roku życia z informacjami pochodzącymi z omówionych w rozdziale 4 badań nad deficytami poznawczymi (zob. tabela 5.2).

Również we wczesnym rozwoju młodszego rodzeństwa dzieci z autyzmem stwierdzono szereg nieprawidłowości, które mogą świadczyć o ryzyku rozwojowym. W jednym z badań analizowano rozwój tych dzieci od 6. do 18. miesiąca życia (Cassel, Messinger, Ibanez, Haltigan, Acosta i in., 2007).

Tabela 5.2. Wczesne przejawy trudności w rozwoju dzieci z autyzmem i przypuszczalne źródła tkwiące w zaburzeniach społeczno-poznawczych

Wskaźniki behawioralne	Możliwe źródła trudności

Zaburzony kontakt wzrokowy	Niezdolność do odczytywania wyrazu oczu
Brak zainteresowania ludźmi, ignorowanie ich, krótki czas patrzenia na inne osoby	Deficyt uwagi upośledzający zdolność nadawania priorytetowego znaczenia sygnałom społecznym
Brak zdolności naprzemiennego uczestniczenia w interakcjach społecznych	Zaburzenia teorii umysłu powodujące ograniczoną zdolność zmiany ról oraz dostosowania zachowania do aktywności partnera
Brak odpowiedzi na komunikaty kierowane do dziecka przez rodzica	Zaburzenia uwagi ograniczające odbiór sygnałów społecznych
Brak reakcji na własne imię	Zaburzenia odbioru sygnałów społecznych i zdolności ich odczytywania; zaburzenia uwagi
Brak uśmiechu w sytuacjach społecznych, zaburzenia emocjonalnej synchronii i empatii	Zaburzenia zdolności dostrzegania w zachowaniu innych osób sygnałów o znaczeniu emocjonalnym, zaburzona koordynacja reakcji afektywnych, ograniczona zdolność łączenia uśmiechu z kontaktem wzrokowym
Brak wskazywania	Brak zdolności tworzenia wspólnego pola uwagi, śledzenia i kierunkowania uwagi innej osoby
Zubożona reakcja antycypacyjna	Brak umiejętności przewidywania zachowania innej osoby i odczytywania jej intencji
Brak dzielenia się uczuciami	Zaburzenia w zakresie teorii umysłu

i spostrzeżeniami z innymi ludźmi (np. radością)	

Źródło: opracowanie na podstawie: Pisula (2011).

W 6. miesiącu życia przejawiały one podczas interakcji słabsze niż rówieśnicy umiejętności synchronizowania swojego zachowania z zachowaniem matki, a także nie reagowały na procedurę „kamiennej twarzy" (matka zachowuje twarz bez wyrazu, co jest dla dzieci rozwijających się prawidłowo deprymujące i wywołuje ich negatywną reakcję). W 12. miesiącu życia dzieci rzadziej nawiązywały kontakt z innymi osobami, w 15. miesiącu życia rzadziej tworzyły wspólne pole uwagi, a w 18. miesiącu życia rzadziej reagowały na próby ukierunkowania ich uwagi. Podobne rezultaty uzyskali Yirmiya ze współpracownikami (Yirmiya, Gamliel, Pilowsky, Feldman, Baron-Cohen i in., 2006), badając rodzeństwo dzieci z autyzmem w wieku 4 i 14 miesięcy. Ich zachowanie okazało się słabiej zestrojone z zachowaniem matki, słabsze były też ich reakcje na jej „kamienną twarz". W dodatku dzieci, które mając 4 miesiące przejawiały trudności w kontakcie, w 14. miesiącu życia słabiej reagowały na swoje imię, rzadziej inicjowały interakcje z matkami, rzadziej wskazywały i tworzyły wspólne pole uwagi. Wyodrębnienie tych trudności wskazuje na obszary zachowania rodzeństwa, które powinny być szczególnie dokładnie monitorowane. Interesujące są także wyniki badania przeprowadzonego przez Julię S. Noland i współpracowników (Noland, Reznick, Stone, Walden i Sheridan, 2010), które wskazują, że pewne funkcje poznawcze mogą być u rodzeństwa dzieci z autyzmem rozwinięte lepiej niż u rówieśników niemających rodzeństwa z zaburzeniami należącymi do autystycznego spektrum. Dotyczyło to pamięci roboczej bodźców niespołecznych – niemowlęta mające rodzeństwo z autyzmem lepiej zapamiętywały położenie takich obiektów niż dzieci z grupy kontrolnej. W odniesieniu do bodźców społecznych między badanymi grupami nie stwierdzono różnic, co skłoniło badaczy do sformułowania

konkluzji, że szczególnie dobrze rozwinięta pamięć robocza bodźców niespołecznych może być w przypadku dziewięciomiesięcznych niemowląt czynnikiem przydatnym w różnicowaniu rodzeństwa dzieci z autyzmem od rówieśników. Spostrzeżenie to jest bardzo interesujące, pokazuje ono bowiem, że odmienność w funkcjonowaniu wymienionych grup dotyczy nie tylko – stwierdzanych w innych pracach – specyficznych trudności rodzeństwa osób z autyzmem, ale także lepiej niż przeciętnie rozwiniętych sprawności. Ponieważ szczególny profil zdolności może mieć wpływ na przebieg rozwoju społeczno-poznawczego (np. kształtowanie się uwagi społecznej, przetwarzanie informacji społecznych), ten kierunek analiz z pewnością warto kontynuować. Może to doprowadzić nie tylko do zgromadzenia danych pomocnych we wczesnym wykrywaniu specyficznych rysów funkcjonowania charakterystycznych dla nietypowej ścieżki rozwoju rodzeństwa dzieci z autyzmem, ale także do opracowania takich form wspierania tych osób, żeby ich dobrze rozwinięte zdolności zostały odpowiednio wykorzystane (np. w procesie uczenia się). W odniesieniu do osób z zaburzeniami rozwoju wciąż koncentrujemy się głównie na deficytach i trudnościach, pomijając ich mocne strony. To oczywisty błąd, który wiąże się z niedostrzeganiem potencjału tych jednostek. Wciąż dalecy jesteśmy od pełnego poznania nietypowych ścieżek rozwoju (zwłaszcza że są one bardzo zróżnicowane), warto jednak zacząć zdecydowanie większą uwagę poświęcać dobrze – a czasem nadzwyczaj dobrze – rozwiniętym sprawnościom. Mogą one odegrać ogromną rolę w adaptacji tych osób.

W ostatnich latach pojawia się coraz więcej informacji na temat znaczenia wczesnych zaburzeń rozwoju ruchowego dziecka jako wskaźnika zagrożenia autyzmem. Problemy tego rodzaju obejmują dużą i małą motorykę (Provost, Lopez i Heimerl, 2007), w tym zachowywanie równowagi, chód, tempo ruchów, utrzymywanie postawy ciała oraz motorykę języka, ust i policzków (Jansiewicz, Goldberg, Newschaf-fer, Denckla, Landa i in., 2006; Minshew i in., 2004). Zebrano także dane, które wskazują, że zaburzenia ruchowe mogą stanowić jeden z najwcześniejszych sygnałów

nieprawidłowego rozwoju dziecka z autyzmem – obecny jeszcze przed pojawieniem się widocznych deficytów społecznych lub językowych. Stwierdzono, że u dzieci, u których później zostaną rozpoznane zaburzenia ze spektrum autyzmu, już w pierwszych pięciu miesiącach życia zaobserwować można nieprawidłowości w symetrii statycznej podczas leżenia (Esposito, Venuti, Maestro i Muratori, 2009). Osnat Teitelbaum ze współpracownikami (Teitelbaum, Benton, Shah, Prince, Kelly i in., 2004) wykazali u małych dzieci, u których później zdiagnozowano zespół Aspergera, asymetrię ruchów podczas leżenia i pełzania, utrzymywanie się poza właściwym okresem rozwojowym asymetrycznego tonicznego odruchu szyjnego oraz brak odruchów obronnych podczas utraty równowagi. Z badania przeprowadzonego przez Hilde van Waelvelde z zespołem (Waelvelde van, Oostra i DeWitte, 2010) wynika, że u większości dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu problemy motoryczne są obecne w wieku przedszkolnym. Dziuk ze współpracownikami (Dziuk, Larson, Apo-stu, Mahone, Denckla i in., 2007) stwierdzili dyspraksję u dzieci między 9. a 12. rokiem życia w powiązaniu z innymi deficytami motorocznymi, a także społecznymi i komunikacyjnymi. Na podstawie metaanalizy ponad 80 badań nad rozwojem motorycznym dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu Kimberly A. Fournier ze współpracownikami (Fournier, Hass, Naik, Lodha i Cauraugh, 2010) wywnioskowali, że deficyt w zakresie koordynacji ruchowej jest w tej grupie częstym problemem i występuje niezależnie od tego, które konkretnie zaburzenie należące do spektrum zostało rozpoznane. Należy jednak zaznaczyć, że w niektórych pracach nie stwierdzono różnic w tempie rozwoju motorycznego we wczesnym okresie życia u dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu w porównaniu do dzieci rozwijających się prawidłowo lub z opóźnieniem rozwoju, albo też różnice takie wykazano tylko w niektórych aspektach rozwoju motorycznego (np. Ozonoff, Young, Goldring, Greiss-Hess, Herrera i in., 2008). W badaniach tych nie wykryto różnic w zakresie odruchów motorycznych, lokomocji, chwytania, równowagi, manipulowania przedmiotami i koordynacji wzrokowo-

ruchowej (Provost, Lopez i Heimerl, 2007) ani planowania ruchowego (Rogers, Hepburn, Stackhouse i Wehner, 2003).

Z innych badań prowadzonych nad autyzmem wynika, że istnieją grupy osób szczególnie zagrożonych wystąpieniem tego zaburzenia. Na podstawie przytoczonych w rozdziale 3 informacji dotyczących genetycznych uwarunkowań autyzmu, należy uznać, że w grupie ryzyka znajduje się rodzeństwo dzieci z tym zaburzeniem, a także dzieci, u których bliskich krewnych występują takie zaburzenia, jak zespół Aspergera, zespół kruchego chromosomu X, fenyloketonuria lub stwardnienie guzowate. Analizy biomedyczne wskazują zaś, że podwyższone ryzyko autyzmu może występować u dzieci z zaburzeniami trawienia oraz innymi problemami medycznymi scharakteryzowanymi w rozdziale 3. Ponadto do grupy ryzyka należą z pewnością dzieci z zaburzeniami rozwoju mowy, problemami w rozwoju społeczno-emocjonalnym oraz takimi problemami w zachowaniu jak: hiperaktywność, uporczywe zainteresowania, nietypowe, schematyczne wzorce zabawy i nadwrażliwość sensoryczna.

Próby diagnozowania autyzmu są podejmowane w stosunku do coraz młodszych dzieci. Z badań wynika, że rozpoznanie tego zaburzenia między 15. a 24. miesiącem życia dziecka jest z reguły trafne, a stabilność diagnozy jest wówczas wysoka. W tabeli 5.3 zestawiono wyniki kilku prac poświęconych temu zagadnieniu. Dzieci badano w nich dwukrotnie w pewnym odstępie czasu, aby sprawdzić, czy wcześnie sformułowane rozpoznanie pozostało aktualne.

Zatem u większości dzieci, u których autyzm zostaje rozpoznany w 2. roku życia, diagnoza jest trafna i nie ulega zmianie po upływie kilku lat. Z wielu prac wynika jednak, że u około 20% wczesne rozpoznanie nie zostaje potwierdzone. Może się na to składać wiele przyczyn, począwszy od indywidualnego tempa i dużej nierównomierności rozwoju u niektórych jednostek, poprzez błąd diagnostyczny, po poprawę funkcjonowania w wyniku interwencji. Największą trafność i stabilność mają diagnozy bardziej ogólne, które polegają na stwierdzeniu u dziecka zaburzeń należących do autystycznego spektrum. Brak potwierdzenia wczesnej diagnozy

częściej dotyczy rozpoznania innych całościowych zaburzeń rozwoju niż zaburzenia autystycznego. Należy dodać, że u większości dzieci, u których diagnoza autyzmu staje się nieaktualna, stwierdzone zostają inne zaburzenia – z autystycznego spektrum lub spoza niego (np. ADHD czy upośledzenie umysłowe).

Tabela 5.3. Zestawienie wybranych badań nad stabilnością wczesnej diagnozy autyzmu

Autorzy i rok publikacji	**Wiek dzieci podczas I i II badania**	**Opis rezultatów**
Cox, Klein, Charman, Baird, Baron-Cohen i in. (1999)	I: 20. miesiąc życia II: 42. miesiąc życia	Stabilność diagnozy wynosiła 81%, przy czym u wszystkich dzieci, u których w 42. miesiącu życia stwierdzono autyzm, rozpoznanie takie zostało sformułowane już w 20. miesiącu życia.
Eaves i Ho (2004)	I: między 20. a 30. miesiącem życia II: 4-5. rok życia	U 79% dzieci, u których podczas pierwszego badania rozpoznano autyzm, diagnoza została podtrzymana.
Chawarska, Klin, Paul i Volkmar (2007)	I: między 14. a 25. miesiącem życia II: 3. rok życia	Rozpoznanie zaburzeń ze spektrum autyzmu zostało podtrzymane u 90% dzieci. Stałość dotyczyła występowania wszystkich grup symptomów autyzmu, czyli związanych z funkcjonowaniem społecznym, nietypowymi wzorcami komunikowania się oraz ograniczonymi wzorcami zachowania.

Turner i Stone (2007)	I: między 24. a 35. miesiącem życia II: między 48. a 59. miesiącem życia	Stabilność diagnozy wynosiła 63% w przypadku spektrum zaburzeń autystycznych (autyzmu i innych całościowych zaburzeń rozwoju) oraz 68% w odniesieniu do autyzmu.
Kleinman, Ventola, Pandey, Verbalis, Barton i in. (2008)	I: między 16. a 35. miesiącem życia II: między 42. a 82. miesiącem życia	Diagnoza (autyzm lub inne całościowe zaburzenia rozwoju) została podtrzymana u 80% dzieci. W przypadku diagnozy autyzmu stabilność wynosiła 70%. U blisko 13% dzieci w drugim badaniu nie stwierdzono żadnego zaburzenia rozwoju (nie dotyczyło to jednak dzieci, u których najpierw rozpoznano autyzm). Diagnozy sformułowane na podstawie klinicznej analizy zachowania dziecka, CARS (ang. Childhood Autism Rating Scale) i ADOS (ang. Autism Diagnostic Observation Schedule) były stabilne. Mniej stabilne okazało się rozpoznanie sformułowane na podstawie wywiadu ADI (ang. Autism Diagnostic Interview).
Chawarska, Klin, Paul, Macari i Volkmar (2009)	I: między 13. a 27. miesiącem życia II: między 30. a 61.	Diagnoza zaburzeń ze spektrum autyzmu została potwierdzona w 100% przypadków, zaś diagnoza autyzmu – w 74%.

	miesiącem życia	
Daalen van, Kemner, Dietz, Swinkels, Buitelaar i in. (2009)	I: między 14. a 36. miesiącem życia II: najczęściej około 42. miesiąca życia, nie wcześniej niż po upływie co najmniej 12 miesięcy od badania I	W przypadku diagnozy zaburzeń ze spektrum autyzmu stabilność wyniosła 87%, a w odniesieniu do autyzmu – 63%.

Źródło: opracowanie własne.

Istotne jest pytanie, czy badania nad budową i funkcjonowaniem mózgu przyniosły już informacje pomocne w różnicowaniu autyzmu i innych zaburzeń. Problem ten bywa podnoszony szczególnie często w odniesieniu do różnicowania w obrębie autystycznego spektrum, a zwłaszcza zaburzenia autystycznego i zespołu Aspergera. W wynikach badań neurobiologicznych i neuropsychologicznych trudno byłoby znaleźć jednoznaczne przesłanki rozdzielania tych zaburzeń. Badań takich było zresztą niewiele. Na przykład Linda J. Lotspeich ze współpracownikami (Lotspeich, Kwon, Schumann, Fryer, Goodlin-Jones i in., 2004) nie stwierdzili istotnych różnic między osobami z autyzmem i z zespołem Aspergera w zakresie objętości substancji szarej mózgu, choć w obu grupach była ona większa niż w grupie kontrolnej. Z kolei Grainne M. McAlonan ze współpracownikami (McAlonan, Suckling, Wong, Cheung, Lienenkaemper i in., 2008) odnotowali u dobrze funkcjonujących intelektualnie dzieci z autyzmem mniejszą niż u dzieci z zespołem Aspergera objętość substancji szarej w strukturach podkorowych, w tylnym zakręcie obręczy oraz w płaciku ciemieniowym. Więcej

jest danych neuropsychologicznych, one również jednak nie tworzą klarownego obrazu. Chociaż można znaleźć prace wskazujące na różnice w profilu zdolności intelektualnych między omawianymi grupami (np. Ghaziuddin i Mountain-Kimchi, 2004), są też dane dowodzące bardzo ograniczonego charakteru różnic lub ich braku (np. Cuccaro, Nations, Brinkley, Abramson, Wright i in., 2007; Jolliffe i Baron-Cohen, 1997; Miller i Ozonoff, 2000; Thede i Coolidge, 2007). Podsumowując, należy stwierdzić, że informacje pochodzące z tych badań nie dostarczyły dotąd argumentów wystarczających do rozstrzygnięcia sporu o to, czy zespół Aspergera jest łagodną formą autyzmu, czy też zupełnie innym zaburzeniem.

Podobnie jak z różnicowaniem autyzmu i zespołu Aspergera jest z różnicowaniem zaburzeń należących do autystycznego spektrum i innych problemów, jak na przykład ADHD. Wyniki badań neurofizjologicznych, genetycznych oraz neuropsychologicznych dostarczają informacji wskazujących na powiązania między tymi zaburzeniami (Gillberg, Santosh i Brown, 2009). Dalsze analizy porównawcze, wzbogacone o dane neurobiologiczne, mogą przynieść interesujące odkrycia dotyczące związku między trudnościami w funkcjonowaniu społecznym a zaburzeniami funkcji wykonawczych; być może pozwolą także na wyjaśnienie tak częstego współwystępowania symptomów autyzmu i ADHD.

W związku z faktem, że dotychczas nie odkryto żadnych biologicznych wskaźników autyzmu, diagnoza opiera się na stwierdzeniu określonych nieprawidłowości w zachowaniu dziecka zgodnie z kryteriami zawartymi w *DSM-IV-TR* (APA, 2000) lub *ICD-10* (WHO, 1992). Zasadnicza część procesu diagnostycznego obejmuje: badanie psychiatryczne i psychologiczne. Przeprowadzane jest także badanie ogólnego stanu zdrowia dziecka oraz – w zależności od konkretnych potrzeb – badania słuchu i wzroku, badanie neurologiczne, genetyczne (głównie w celu wykluczenia zaburzeń, z którymi autyzm może współwystępować), badania metaboliczne, a także badania funkcjonowania mózgu (elektroencefalografia, rezonans magnetyczny i tomografia komputerowa).

Diagnoza formułowana jest przez zespół specjalistów, w którego skład wchodzą zazwyczaj: psychiatra dziecięcy, psycholog i pedagog. Istotnym źrodłem informacji jest wywiad z rodzicami dotyczący historii rozwoju dziecka oraz charakterystyki jego rodziny. Ośrodki diagnostyczne w Polsce posługują się własnymi schematami wywiadu, brakuje bowiem wystandaryzowanych narzędzi diagnostycznych opracowanych w języku polskim. Na świecie popularny jest zwłaszcza wystandaryzowany ADI-R *(Autism Diagnostic Interview – Revised;* Couteur, Lord i Rutter, 2003). Drugim ważnym źródłem informacji jest obserwacja zachowania dziecka, która powinna przebiegać w kilku sytuacjach umożliwiających wychwycenie trudności w funkcjonowaniu społecznym i komunikowaniu się, w tym w relacjach z rodzicem i z obcą osobą (diagnostą). W tym celu wykorzystuje się wystandaryzowane procedury obserwacyjne – na przykład ADOS-G *(Autism Diagnostic Observation Schedule Generic;* Lord, Risi, Lambrecht, Cook, Leventhal i in., 2000). Dane uzyskane w wyniku obserwacji i wywiadu mogą zostać wykorzystane do wypełnienia którejś ze skal obserwacyjnych, takich jak: CARS (Skala Oceny Autyzmu Dziecięcego; *Childhood Autism Rating Scale;* Schopler, Reichler, DeVellis i Daly, 1980) lub GARS *(Gilliam Autism Rating Scale;* Gilliam, 1995), narzędzia te jednak również nie zostały dotąd do stosowane do warunków polskich. Zasadnicza część diagnozy opiera się więc na metodach obciążonych ryzykiem subiektywnej interpretacji uzyskanych informacji. Trafność diagnozy zwiększa fakt jej zespołowego ustalania. Być może dane neurobiologiczne dostarczą w przyszłości zobiektywizowanych wskaźników diagnostycznych. Na marginesie warto zauważyć, że testy neuropsychologiczne obecnie są rzadko wykorzystywane w diagnozie funkcjonowania osób z autyzmem. Ma to z pewnością związek z niejednoznacznymi wynikami badań otrzymywanych w testach przez tę grupę osób. Nie ulega jednak wątpliwości, że badania takie mogłyby dostarczyć ważnych informacji na temat charakteru trudności doświadczanych przez osoby z autyzmem oraz ich indywidualnych mocnych stron. Taka wiedza zaś byłaby przydatna w opracowywaniu programów interwencji.

Natomiast wyniki badań są już teraz pomocne w opracowywaniu narzędzi do badań przesiewowych i wykrywania symptomów autyzmu w populacjach osób w różnym wieku (małych dzieci, dzieci w wieku przedszkolnym, szkolnym, a także młodzieży i dorosłych). Szczególnie ważne są narzędzia, które pozwalają na prowadzenie tego typu badań wśród dzieci najmłodszych – w drugim roku życia. Są to w większości kwestionariusze wypełniane przez rodziców, którzy zaznaczają w nich występowanie u dziecka określonych zachowań wskazujących na ryzyko nieprawidłowego rozwoju. Mogą być one wykorzystywane na przykład przez lekarzy pediatrów podczas prowadzonych bilansów zdrowia. Takim narzędziem jest Inwentarz Pierwszego Roku (First Year Inventory – FYI; Reznick, Baranek, Reaves, Watson i Craig, 2007; Watson, Baranek i Crais, 2007), niewątpliwie wymagający jeszcze dalszych analiz w badaniach podłużnych (umożliwiających obserwację rozwoju dzieci, które na podstawie wyników tego kwestionariusza w wieku 12 miesięcy zostałyby zaliczone do grupy ryzyka). Do narzędzi przeznaczonych dla najmłodszych należy także Kwestionariusz do Przesiewowego Wczesnego Wykrywania Cech Autystycznych (Early Screening Autistic Traits Questionnaire

– ESAT; Dietz, Swinkels, Daalen van, Engeland van i Buitelaar, 2006; Swinkels, Dietz, Daalen van, Kerkhof, Engeland van i Buitelaar, 2006), wykorzystywany w badaniu dzieci w wieku od 14 miesięcy. Składa się on z kilkunastu pozycji dotyczących umiejętności z zakresu społecznego komunikowania się, zabawy, a także ograniczonych wzorców zachowania. Rodzice zaznaczają, czy dane zachowanie występuje u ich dziecka. Trzy lub więcej odpowiedzi wskazujących, że rozwój dziecka przebiega nietypowo, traktowane jest jako wskaźnik ryzyka autyzmu. Także ten kwestionariusz wymaga dalszych analiz, chociaż wyniki dotychczasowych badań nad jego przydatnością i trafnością są obiecujące (Oosterling, Wensing, Swinkels, Gaag van der, Visser i in., 2010).

Nieco więcej wiadomo o właściwościach narzędzi przeznaczonych do badania dzieci starszych, a zwłaszcza grupy kwestionariuszy CHAT, M-CHAT oraz Q-CHAT. Jako pierwszy opublikowany został

CHAT (The Checklist for Autism in Toddlers; Baron-Cohen, Allen i Gillberg, 1992), pod tą nazwą znany również w Polsce. Jest on przeznaczony do badania dzieci w wieku od 18 miesięcy. Zgodnie z zamysłem autorów narzędzie to zostało opracowane dla lekarzy pediatrów, którzy stosując je w badaniach przesiewowych połączonych z bilansem zdrowia mogliby dość wcześnie wyłaniać dzieci zagrożone autyzmem. Ma ono interesującą konstrukcję: poza wywiadem z rodzicem, na który składa się dziewięć pytań, zawiera część obserwacyjno-ekspe-rymentalną. Zarówno wywiad, jak i eksperymenty dotyczą zdolności dziecka do zabawy z udawaniem oraz tworzenia wspólnego pola uwagi (wskazywania i podążania wzrokiem w kierunku wyznaczonym przez kogo innego). Przeprowadzono wiele badań z wykorzystaniem CHAT, które ukazują jego przydatność we wczesnym wykrywaniu dzieci z symptomami autyzmu, ale także dość niską wrażliwość (np. Baird, Charman i in., 2000). U stosunkowo dużej grupy dzieci wynik badania nie budzi niepokoju, a jednak w późniejszym czasie zostaje u nich zdiagnozowany autyzm. Interpretacji tego stanu rzeczy może być wiele: począwszy od tego, że symptomy zaburzenia czasem zaczynają manifestować się później, po stwierdzenie, że w przypadku niektórych dzieci uwzględnione w CHAT wskaźniki nie są pomocne we wczesnym wykrywaniu oznak autyzmu. Ponadto chociaż próby eksperymentalne są atrakcyjnym sposobem testowania hipotezy mówiącej o ryzyku rozwoju autyzmu u dziecka, ich stosowanie w badaniach obejmujących duże grupy dzieci napotyka na organizacyjne trudności (głównie związane z czasem, jaki lekarz musi poświęcić na badanie, winien bowiem nawiązać z dzieckiem taki kontakt, żeby rzetelnie odpowiedzieć na pytanie, czy jest ono w stanie poradzić sobie z zadaniami). Opracowano w związku z tym kilka modyfikacji CHAT, uwzględniając zawarte w nim wskaźniki w kwestionariuszach przeznaczonych do wypełnienia przez rodziców. Taki sposób postępowania upraszcza oczywiście badanie, ale ma także wady. Informacje pochodzą wyłącznie od rodziców (a nie z obserwacji dziecka przez specjalistę, jak w CHAT), co związane jest z ich mniejszym obiektywizmem. Pierwsza modyfikacja nosi nazwę M-CHAT (Modified Checklist for

Autism in Toddlers; Robins, Fein, Barton i Green, 2001)[5]. Poza wskaźnikami pochodzącymi z CHAT uwzględniono w niej pozycje dotyczące nietypowego przetwarzania bodźców sensorycznych i ograniczonych wzorców zachowania. Przydatność tego narzędzia jest nadal testowana – dotychczasowe informacje są dość obiecujące (np. Kleinman, Robins, Ventola, Pandey, Boorstein i in., 2008), chociaż wskazują także na pewne ograniczenia metody, zwłaszcza w odniesieniu do tych dzieci, u których występują zaburzenia ruchowe, poznawcze, widzenia i słyszenia (Luyster i in., 2011). Inną modyfikacją CHAT jest Q-CHAT (Quantitative CHecklist for Autism in Toddlers; Allison i in., 2008)[6]. Jej autorzy uwzględnili fakt, że dwukategorialny system odpowiedzi „tak – nie" jest dla rodziców trudny i zmusza ich do wyboru skrajnych opcji, do których nie są przekonani. W związku z tym wprowadzono pięciopunktową skalę odpowiedzi. Kwestionariusz jest krótki, a pozycje w nim zawarte odnoszą się do konkretnych zachowań dziecka. Dodatkowym ułatwieniem są przejrzyste rysunki, ilustrujące każdy punkt. Również to narzędzie wymaga jeszcze przetestowania w badaniach podłużnych.

Inny charakter ma dość popularny STAT (Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds; Stone, Coonrod, Turner i Pozdol, 2004), przeznaczony do badania dzieci w wieku 2 lat. Składa się on z wystandaryzowanych prób, w których obserwuje się zachowania w sytuacji zabawy, naśladowania i komunikowania się. To interesujące narzędzie było sprawdzane również w przypadku dzieci w wieku poniżej dwóch lat mających rodzeństwo z autyzmem (Stone, McMahon i Henderson, 2004). Z badania tego wynika, że może być ono przydatne we wstępnej diagnostyce dzieci czternastomiesięcznych i starszych.

Narzędzi służących do badań przesiewowych jest znacznie więcej. W Polsce prowadzone są aktualnie prace nad weryfikacją ich przydatności w naszych warunkach. Takie badania są niezbędne do zapewnienia lepszej opieki dzieciom z autystycznym spektrum zaburzeń.

5.2. Wspieranie rozwoju

W związku ze złożoną etiologią autyzmu oraz jego skomplikowanym i zróżnicowanym obrazem klinicznym stosuje się w procesie wspomagania dotkniętych nim osób różne metody terapeutyczne i rehabilitacyjne. Obecnie w terapii tej grupy osób dominuje podejście behawioralne, edukacyjne i rozwojowe (Rogers i Ozonoff, 2006). Coraz częściej, zwłaszcza w odniesieniu do osób dobrze funkcjonujących intelektualnie, wykorzystuje się też metody behawioralno-poznawcze (np. Wood, Drahota i in., 2009). Wielu badaczy głosi pogląd, że metody wypracowane w ramach różnych typów podejścia powinny być łączone stosownie do indywidualnych potrzeb danej osoby w ramach zintegrowanego planu pomocy, który uwzględnia również potrzeby i możliwości rodziny osoby z autyzmem.

Duża część trudności osób z autyzmem dotyczy zdolności i umiejętności, które rozwijają się u dzieci w pierwszych latach życia, na przykład: zdolność monitorowania kierunku patrzenia, tworzenie wspólnego pola uwagi, nawiązywanie kontaktów społecznych i uczestniczenie w naprzemiennych interakcjach połączone z pozytywną ekspresją emocji. Neurorozwojowy charakter tych problemów nie budzi wątpliwości i choć badania nad mózgiem przynoszą wiele interesujących informacji na temat neurobiologicznych korelatów trudności napotykanych przez osoby z autyzmem, nie dostarczają klarownych przesłanek do opracowania form terapii uwzględniających te dane. Propozycje takich oddziaływań są oczywiście formułowane (np. Ichim, Solano, Glenn, Morales, Smith i in., 2007), ale wciąż brakuje ich empirycznej weryfikacji i nie są one stosowane na szeroką skalę. Relatywnie najpełniejsze wykorzystanie znajdują w terapii informacje dotyczące deficytów neuropoznawczych. W pracy z osobami z autyzmem wykorzystuje się między innymi techniki umożliwiające zmniejszanie trudności związanych z zaburzeniami planowania, uwagi, rozpoznawania emocji oraz odczytywania stanów umysłu.

Szczególne znaczenie należy przypisać programom rozwijającym umiejętności społeczne. Niektóre z nich bezpośrednio uwzględniają informacje wynikające z badań nad zaburzeniami społecznego poznania. Programy te obejmują: rozpoznawanie emocji, wyodrębnianie z tła istotnych bodźców społecznych, odczytywanie stanów umysłu i przewidywanie zachowania innych ludzi. Jako przykład posłużyć może program, który opracowali Patricia Howlin, Simon Baron-Cohen i Julie A. Hadwin (1999). Zawarte w nim ćwiczenia dotyczą: rozpoznawania emocji, odczytywania stanów umysłu oraz rozumienia związku między emocjami a zachowaniem. Przy konstruowaniu programu wykorzystano wiedzę na temat rozwoju w zakresie teorii umysłu. Pierwsza część programu dotyczy umiejętności rozpoznawania prostych stanów emocjonalnych (smutku, złości, lęku i radości) na fotografiach twarzy. Etap kolejny stanowi rozpoznawanie emocji przedstawionych w sposób symboliczny na schematycznych rysunkach. Następnie osoba z autyzmem uczy się identyfikowania prostych stanów umysłu i wiązania ich z określonymi sytuacjami przedstawionymi na obrazkach (np. co czuje dziecko, któremu popsuł się rower lub które dostało wspaniały urodzinowy prezent). Etap czwarty dotyczy rozpoznawania bardziej złożonych stanów umysłu (np. związanych ze spełnieniem oczekiwań i pragnień). Jest też grupa ćwiczeń dotyczących analizy przekonań.

John Swettenham ze współpracownikami (Sweetenham, Baron-Cohen, Char-man, Cox, Baird i in., 1998) zaproponowali program, który rozwija zdolności z zakresu wnioskowania o stanach umysłu, a bazuje na nauczeniu dziecka strategii myślenia o tych stanach jak o „zdjęciach w głowie”. Metodę tę wykorzystały Naomi Fisher i Francesca Happé (2005), które poddały treningowi umiejętności społecznych dwie grupy dzieci z autyzmem w wieku między 6 a 15 lat: grupa pierwsza trenowana była w zakresie umiejętności związanych z teorią umysłu, a druga – z funkcjami wykonawczymi. W programie rozwijania teorii umysłu wykorzystano metaforę „myśli = obrazy”, a w programie rozwijania funkcji wykonawczych – metafory mózgu jako maszyny i jego funkcji jako narzędzi umożliwiających wykonanie zadania (zadanie polegało na

sortowaniu kart przy zmieniających się kryteriach). Obydwa treningi były dość krótkie – trwały od 5 do 10 dni i obejmowały codziennie po 25 minut ćwiczeń. Efekty treningu w zakresie teorii umysłu były dobre, a poprawa poziomu wykonania zadań utrzymywała się jeszcze od 6 do 12 tygodni po zakończeniu ćwiczeń. Z kolei trening funkcji wykonawczych nie przyniósł spodziewanych rezultatów. Interesujące jest jednak, że w grupie poddawanej temu treningowi poprawiły się wyniki w zadaniach dotyczących teorii umysłu. Rezultaty te mogą wspierać tezę, że ćwiczenia funkcji wykonawczych wywierają specyficzny wpływ na rozwój zdolności czytania w umyśle.

Trudno na razie odpowiedzieć na pytanie, w jakim stopniu umiejętności związane z wnioskowaniem na temat stanów umysłu i rozpoznawaniem emocji mogą zostać u osób z autyzmem wyuczone. Na skuteczność służących temu programów wskazuje wiele badań (np. Bellini, Peters, Benner i Hopf, 2007; Crooke, Hendrix i Rachman, 2008). Marjorie Solomon ze współpracownikami (Solomon, Goodlin-Jones i Ander 2004) analizowali efekty trwającego 20 tygodni programu, w którym uczestniczyli chłopcy w między 8. a 12. rokiem życia. Program ten obejmował: rozpoznawanie emocji oraz rozwijanie teorii umysłu i zdolności rozwiązywania problemów (w tym wspieranie rozwoju funkcji wykonawczych). W programie udział wzięli także rodzice. We wszystkich obszarach, które obejmował trening, u badanych wystąpiły pozytywne zmiany. Towarzyszyło im dodatkowo obniżenie wskaźników depresji u matek oraz zmniejszenie nasilenia problemów w zachowaniu dzieci. Podobne elementy zawierały programy terapeutyczne testowane przez Bauminger (2002, 2007), w ramach których dzieci i młodzież z autyzmem przez kilka miesięcy uczestniczyły w regularnych cotygodniowych zajęciach obejmujących między innymi rozwijanie umiejętności: rozwiązywania problemów, uczestniczenia w interakcjach, komunikowania się w grupie oraz współpracy z innymi. Jako wskaźniki skuteczności mierzono na przykład zdolność rozpoznawania emocji oraz rozwiązywanie zadań wymagających wnioskowania na temat stanu umysłu i funkcji wykonawczych.

Terapia przyniosła efekt w postaci znaczącej poprawy tych wskaźników. Otrzymane wyniki okazały się w tym zakresie znacznie bardziej klarowne i obiecujące niż bezpośredni wpływ treningu na umiejętności uczestniczenia w interakcjach społecznych. Chociaż w trakcie trwania programu uczestnicy poprawili swoje zdolności funkcjonowania w grupie terapeutycznej, znajdowało to niewielkie przełożenie na korzystanie z tych zdolności w naturalnych warunkach szkolnych – zarówno wtedy, gdy analizie poddawano interakcje w parze z inną osobą, jak i te w grupie. Taki obraz wyłania się z wielu badań prowadzonych nad skutecznością terapii osób z autyzmem i skłania do refleksji nad tym, jak złożonych i trudnych do opanowania dla tych ludzi umiejętności wymagają naturalne sytuacje społeczne. Innym problemem jest umiejętność wykorzystania rozwiniętych w wyniku terapii zdolności wnioskowania na temat stanu umysłu czy rozpoznawania emocji do interpretowania zachowania ludzi. Poprawa ograniczona do izolowanych zdolności nie spełnia oczywiście oczekiwań formułowanych w stosunku do tych metod.

Treningi społeczne obejmują rozwijanie zdolności rozumienia norm i konwencji społecznych (Feng, Lo i Tsai, 2008; Stichter, Randolph, Gage i Schmidt, 2007). W tym celu stosuje się gry, ćwiczenia z odgrywaniem ról, modelowanie oraz dyskusje w grupie. Uczestnicy w ten sposób uczą się na przykład witania i żegnania z innymi osobami, rozpoczynania i podtrzymywania rozmowy, wyrażania uczuć i pragnień oraz radzenia sobie w sytuacjach konfliktowych. W treningach wykorzystuje się również wiedzę na temat trudności osób z autyzmem z wyobrażaniem sobie stanu umysłu rozmówcy i przewidywaniem jego zachowania. Badania nad efektywnością takich oddziaływań wskazują, że ich rezultaty wykraczają poza wyćwiczenie określonych zachowań i zostają przeniesione poza środowisko terapii (Matson i Rivet, 2007; Ruble, Willis i Crabtree, 2008; Tse i in., 2007). Są też jednak dane wskazujące na ograniczoną skuteczność treningów (zwłaszcza prowadzonych w szkole), wynikającą z trudności dotyczących generalizacji oraz wykorzystania nabytych umiejętności w innych okolicznościach (Bellini, Peters, Benner i Hopf, 2007).

W programach dla dzieci, młodzieży i dorosłych wykorzystuje się gry i ćwiczenia polegające na odgrywaniu ról oraz na modelowaniu zachowania, w tym również wideomodelowaniu, czyli pokazywaniu na monitorze komputera lub ekranie telewizora odpowiedniego zachowania w krótkich sfilmowanych scenkach lub w se k-wencjach o bardziej rozbudowanym scenariuszu (np. Charlop, Dennis, Carpenter i Greenberg, 2010; Tereshko, MacDonald i Ahearn, 2010). Scenki dobiera się pod kątem poziomu rozwoju i indywidualnych potrzeb uczestników zajęć. Uwypuklone są w nich te aspekty zachowania, z którymi dana osoba ma problem (np. intonacja, gesty, komunikat werbalny). Zastosowanie znajdują również takie metody, jak „historie społeczne" i „krąg przyjaciół" *(social stories* i *circle of friends)*. Są one przydatne głównie wobec starszych dzieci, ale odpowiednio adaptowane mogą zostać zastosowane także wobec dzieci w wieku przedszkolnym. „Historie społeczne" są to krótkie, zazwyczaj kilkuzdaniowe opisy i interpretacje wydarzeń o charakterze społecznym zawierające podpowiedź, jak należy się zachować w ich trakcie; mogą też mieć formę historyjki obrazkowej lub serii zdjęć. Dostarczają osobom z autyzmem wyjaśnienia sytuacji i pomagają im w zrozumieniu, co dzieje się w otoczeniu (Ivey, Heflin i Alberto, 2004). Wykazano, że metoda ta sprzyja rozwijaniu umiejętności dzielenia się zabawkami i wyrażania próśb oraz zmniejsza częstość doświadczania frustracji i zachowań agresywnych (np. Adams, Gouvousis, VanLue i Waldron, 2004; Ivey i in., 2004).

Lori Krasny ze współpracownikami (Krasny, Williams, Provencal i Ozonoff, 2003) zwracają uwagę, że w wielu programach służących rozwijaniu umiejętności społecznych osób z autyzmem nie uwzględnia się specyfiki tego zaburzenia – a w związku z tym nie przestrzega się ważnych zasad ułatwiających tej grupie nabywanie nowych umiejętności. Do zasad tych należą między innymi: rozbicie złożonych umiejętności społecznych na mniejsze części, koncentracja na praktycznym wykorzystaniu nabywanych umiejętności w różnych sytuacjach i w odmiennych środowiskach; przełożenie abstrakcyjnych pojęć na konkret; wykorzystanie bodźców wzrokowych; wprowadzenie struktury – przewidywalnego

scenariusza zajęć – oraz wykorzystanie wzrokowo dostępnych informacji na temat tej struktury; uwzględnienie trudności językowych osób z autyzmem i stworzenie odpowiednich warunków do rozwijania zdolności językowych; wykorzystanie różnych metod i technik uczenia się; stwarzanie zróżnicowanych warunków, w jakich przebiega ten proces, i wreszcie – zintegrowanie programu z całością interwencji i uwzględnienie następujących w jej wyniku zmian w funkcjonowaniu osoby z autyzmem. Ważna jest też generalizacja nabytych umiejętności i zdolność ich przeniesienia do innych warunków środowiskowych, wykorzystanie w tym procesie warunków naturalnych oraz współpraca z rodzicami i nauczycielami dziecka. Oczywiście, uwzględnienie wszystkich tych zasad przy testowaniu określonego programu terapeutycznego nie zawsze jest możliwe. Należy jednak mieć świadomość, że brak ich przestrzegania wpływa negatywnie na rezultaty, zwłaszcza gdy jako wskaźnik efektywności traktuje się zmiany w funkcjonowaniu społecznym w codziennych, naturalnych sytuacjach.

Dodatkowym elementem sprzyjającym efektywności interwencji jest włączenie do niej rówieśników lub rodzeństwa dziecka. Testowano wiele takich programów i ich efekty okazywały się bardzo obiecujące (np. Lee, Odom i Loftin, 2007; Trembath, Balandin, Togher i Stancliffe, 2009). Obejmowały one wzrost zdolności komunikowania się oraz spadek częstości problemów w zachowaniu (np. zachowań stereotypowych) związany z większym zaangażowaniem się dzieci w interakcje.

Coraz częściej we wspieraniu rozwoju osób z autyzmem wykorzystywane z powodzeniem są programy komputerowe (np. Bólte, 2004; Sansosti i Powell-Smith, 2008) – między innymi programy służące rozwijaniu umiejętności rozpoznawania emocji (np. Bólte, Feineis-Matthews, Leber, Dierks, Hubl i Poustka, 2002; Silver i Oakes, 2001). Wiele osób z autyzmem interesuje się komputerami i dobrze radzi sobie z opanowaniem umiejętności pozwalających na ich wykorzystywanie w celach edukacyjnych. Co więcej, technologia informatyczna może być efektywnie wykorzystywana do komunikowania się z innymi ludźmi. Nawet jeśli komunikacja ta ma pewne ograniczenia, to nie ulega

wątpliwości, że internet stwarza osobom z autyzmem unikatową możliwość wchodzenia w relacje społeczne. Dobrze funkcjonujące intelektualnie nastolatki i młodzi dorośli z autyzmem lub zespołem Aspergera często z dużym zaangażowaniem korzystają z poczty elektronicznej, portali internetowych, czatów i blogów (przegląd informacji na ten temat znaleźć można w pracy Rynkiewicz, 2011). Warto wspomnieć także o wykorzystywaniu komputerów (jako narzędzia) w komunikowaniu się z osobami niemówiącymi. Mam tu na myśli sytuację, gdy dziecko i jego partner w porozumiewaniu się (taką rolę pełnią zazwyczaj tylko wybrane osoby, zaakceptowane jako rozmówcy) wykorzystują komputer jako swego rodzaju pośrednika w wymianie myśli. Chociaż wokół kojarzącej się z taką sytuacją ułatwionej komunikacji powstało wiele kontrowersji, sam fakt przydatności komputera w komunikowaniu się nie budzi wątpliwości. Oczywiście porozumiewanie się w taki sposób staje się możliwe dopiero po opanowaniu przez dziecko umiejętności pisania i posługiwania się komputerem, a należy też dodać, że nie wszystkie osoby korzystają z takiej możliwości równie chętnie niezależnie od swoich potencjalnych możliwości. W przypadku niektórych ludzi z autyzmem jest to jednak podstawowa forma ich komunikowania się ze światem. Wyrażają w ten sposób wiele obaw, piszą o swoich trudnościach i przemyśleniach. Treść tych wypowiedzi bywa niezwykle poruszająca i stwarza pewien dostęp do ukrytego świata przeżyć ich autorów. Dwa przykładowe fragmenty, napisane przez nastolatka z autyzmem, znaleźć można w ramce 5.1 (zachowano oryginalną pisownię)[7].

Badając efekty treningów umiejętności poznawczych u osób z różnymi zaburzeniami, analizie poddaje się również zmiany w aktywności mózgu. W odniesieniu do autyzmu takich prac powstało dotąd bardzo mało. W jednej z nich Sven Bólte ze współpracownikami (Bólte, Hubl, Feineis-Matthews, Prvulovic, Dierks i in., 2006) sprawdzali, czy istnieje związek między behawioralnymi efektami treningu w zakresie rozpoznawania emocji na twarzach a wzrostem aktywności w obrębie zakrętu wrzecionowatego. Struktura ta jest zaangażowana w przetwarzanie

informacji dotyczących twarzy u osób rozwijających się prawidłowo, u osób z autyzmem zaś jest wyraźnie mniej aktywna podczas wykonywania tego typu zadań (zob. rozdział 3).

Mimo że uczestnicy treningu na poziomie behawioralnym osiągnęli poprawę umiejętności i trafniej rozpoznawali emocje, to na poziomie neurofizjologicznym nie odnotowano zmian w obrębie wspomnianej struktury.

Wspomniane w rozdziale 2 charakterystyczne dla autyzmu zaburzenia rozwoju społecznego w zakresie naśladowania i tworzenia wspólnego pola uwagi, a także w rozwoju zdolności do zabawy symbolicznej odgrywają istotną rolę w rozwoju językowym. W programach wczesnej interwencji przeznaczonych dla dzieci z autyzmem rozwijanie tych zdolności, zwłaszcza tworzenia wspólnego pola uwagi, zajmuje ważne miejsce. W tym celu wykorzystuje się między innymi metody modyfikacji zachowania (Whalen i Schreibman, 2003), ucząc dzieci najpierw śledzenia kierunku wskazywanego przez inną osobę, a następnie kierunku, w jakim ona patrzy i, wreszcie, samego wskazywania.

Ramka 5.1. Przykład zapisków osób z autyzmem

5.11.2009

5 lis t opad w s r od e plakal Em w s zkóle nie t o by lo pow cod e m t y lko Pr ze z j anu s za mi d oku czał i mu s iae m go d r apac ze by Pr ze s t a l i ma ma mu s i mi u w i er zy c ze ,mnie nic nie v boli t y lko mi kazd y t e g o bu Lu poszu ku je i po szu ku j e a g o ni e ma ta k s a Mo w e w t or e vk plakale m o s zkole nie h Ce mi s ie t Am h od zic j anu s z kopie i bij e kazde go i każdy boi g o Ania s ie j a s z i panie t e s z i ma j anus za t e s z i nie kie d y mu s ze plakac kie d y mam i s c d o s zkoly i mi t e s z mój e lzy pomag a j a mama nie h nie mar vt f i o mni e s i e . na le kcj ach j e s t na w e t faj nie pani e s t ar a j a s i e i ja s t ar a m s i e.

23.08.2010

Jestem k. d. a i mam a utyzm, ja pisze o s obie ponie w a z mam aut y zm i już.

Autyzm je ST potezna choroba i go nie można wyle czy c osobiście by le m u t y sia ca lekarzy i nic.

T o j e s t praw d a z lekarzami i mus imy Pr z e ST Ac o mojej c ho robie mowic i już. Znam ja ze s zkoly.

To prawda z tym Pr ze tw a rza nie m bo ja wid ze tylko ja kie s f r ag me nty. Na Ra zie id zi e mi dobrze z s zko/la i ja nus z mi ni e p rze s zka d z a Ja już ni e m Am tr ud nyh za how a n np./ bicie plucie sika nie biore le ki d a je mi ma ma Ja d a m ka s zki i miks ow a n e je d ze mnie g ryz e s i ebi e ud aj e mi s ie cza s Em h l ep. l je szcz e s a m pije . p oz dr aw iam./

Programy te obejmują sesje interakcyjnej zabawy, podczas których dba się o to, aby proponowana dziecku aktywność była dla niego atrakcyjna. Duże znaczenie ma też udział rodziców (Drew, Baird, Baron-Cohen, Cox, Slonims i in., 2002), którzy mogą poprzez swoje zachowanie w toku codziennych interakcji stworzyć dziecku warunki korzystne do rozwoju mowy (np. dużo mówiąc do dziecka, ale również czekając odpowiednio długo na jego odpowiedź, stwarzając mu okazję do wypowiedzenia się i będąc wrażliwym na jego komunikaty, a także intensywnie dążąc do przyciągnięcia i utrzymania uwagi dziecka oraz monitorując ją podczas interakcji); w efekcie wzrasta częstość spontanicznego i funkcjonalnego używania mowy (np. Kasari, Paparella, Freeman i Jahromi, 2008; Whalen, Schreibman i Ingersoll, 2006). Z badań wynika, że zarówno treningi mające na celu rozwijanie zdolności tworzenia wspólnego pola uwagi, jak i zabawy symbolicznej odgrywają pozytywną rolę w rozwoju językowym dzieci z autyzmem (Kasari i in., 2008). Efektywność każdego programu jest powiązana między innymi z głębokością zaburzeń w momencie rozpoczęcia terapii. W przypadku dzieci, których rozwój językowy znajduje się na niższym poziomie, skuteczny może się okazać trening w zakresie tworzenia wspólnego pola uwagi. Opracowano również metody służące do wspierania dalszych etapów rozwoju językowego: wiele powstało w ramach podejścia behawioralnego, a ściślej w ramach stosowanej analizy zachowania, na przykład metoda wyodrębnionych prób i paradygmat naturalnego języka (zob. ramka 5.2), a także podejścia edukacyjno-rozwojowego, na przykład TEACCH *(Treatment and Education of Autistic and Related Communication Handicapped Children;* Schopler, 1986; zob. także

Schopler, Reichler i Lansing, 1995) czy model „Denver” (Rogers i Ozonoff, 2006).

Skuteczność wymienionych powyżej oddziaływań została potwierdzona (Chin i Bernard-Opitz, 2000; Keen, Rodger, Doussin i Braithwaite, 2007), chociaż wciąż trudno osiągnąć efekt w postaci spontanicznego wykorzystywania przez osobę z autyzmem nabytych umiejętności do porozumiewania się w naturalnych sytuacjach, zwłaszcza odpowiednio do społecznego kontekstu. Ponieważ spontaniczne i funkcjonalne używanie mowy pozostaje w związku ze zdolnością naśladowania, tworzenia wspólnego pola uwagi oraz symbolicznej zabawy (np. Kasari i in., 2008; Whalen, Schreibman i Ingersoll, 2006), rozwijanie tych zdolności jest istotnym elementem terapii dzieci z zaburzeniami należącymi do autystycznego spektrum.

Ze względu na występujące u osób z autyzmem trudności w przetwarzaniu informacji przekazywanych werbalnie oraz zaburzenia uwagi zastosowanie znajdują różnorodne wzrokowe podpowiedzi ułatwiające orientację w sytuacji. Są one wykorzystywane między innymi podczas treningów umiejętności społecznych w celu ułatwienia zrozumienia zasady zmiany kolejności w trakcie interakcji (np. przesuwanie w stronę partnera koszyka z grą po wykonaniu własnego ruchu, zakładanie kolorowej czapki lub inny sposób „oznaczenia” osoby, na którą przypada kolej wykonania ruchu w grze, oznaczenie numerkami kolejności określonych czynności czy też aktywności poszczególnych osób). Rozmaite wizualne podpowiedzi pomagają dziecku w kontrolowaniu swojego zachowaniu i pojęciu zasad, których w innych okolicznościach nie rozumie.

Terapeuci pracują również nad rozwijaniem u dzieci z autyzmem zdolności nawiązywania kontaktu wzrokowego. Stosują różne techniki: począwszy od organizowania środowiska w taki sposób, aby powstawały naturalne okazje do patrzenia w twarz partnera, poprzez stosowanie rozmaitych zachęt w celu sprowokowania patrzenia w określonym kierunku (np. podawanie dziecku upragnionego przedmiotu z pozycji na poziomie wzroku), po wzmacnianie udanych prób (np. Donnelly, Luy-ben i Zan, 2009).

Skuteczność tych oddziaływań jest dość wysoka, jeżeli za jej wskaźnik uznaje się częstość patrzenia przez dziecko w kierunku oczu. Gorzej przedstawia się natomiast zdolność dziecka do wykorzystania tej umiejętności w celu porozumiewania się z innymi osobami.

Ramka 5.2. Metoda wyodrębnionych prób i paradygmat naturalnego języka

Metoda wyodrębnionych prób *(discrete trial training)jestto* metoda nauczania, której podstawową cechę stanowi ścisła kontrola przez nauczyciela sytuacji nauczania (Ghezzi, 2007; Suchowierska, 2005). Kontrola ta zapewniona jest przez pełną strukturyzację warunków. Proces uczenia się podzielony zostaje na małe jednostki trwające zazwyczaj od kilku do kilkunastu sekund i mające wyraźnie zaznaczone początek i koniec. Każda jednostka (próba) przebiega według podobnego schematu, na który składa się pięć elementów (Smith, 2001). Pierwszym z nich jest sygnał od nauczyciela w postaci krókiej i jednoznacznej instrukcji dotyczącej oczekiwanego zachowania ucznia (np. polecenie:„Usiądź”lub pytanie: „Co to jest?”). Sygnał ten zwany jest bodźcem dyskryminacyjnym *(discriminative stimulus),* wyznacza on bowiem właściwą od powiedź ucznia. Zaraz po instrukcji, jeśli uczeń ma problem z właściwą reakcją, następuje element drugi, czyli podpowiedź umożliwiająca poprawne wykonanie zadania (np. modelowanie danego zachowania lub wzięcie dziecka za rękę i odpowiednie jej poprowadzenie). W miarę postępów w uczeniu się danej umiejętności podpowiedzi są ograniczane, a w końcu całkowicie eliminowane. Element trzeci stanowi reakcja (odpowiedź) ucznia. Nauczyciel dokładnie kotroluje, co dzieje się przed nią, w jej trakcie i po niej. Ponadto dostarcza uczniowi tak zwanej konsekwencji wykonanej reakcji (element czwarty). Jeśli odpowiedź jest zgodna z oczekiwaniami, konsekwencje są pozytywne (np. pochwała werbalna,„przybicie piątki”), w przeciwnym razie konsekwencje pozytywne zostają wycofane (np. nauczyciel nie zwraca uwagi na zachowanie ucznia). Ostatni element to krótka, kilkusekundowa przerwa, która oddziela jedną próbę od kolejnej. Charakterystyczną cechą tej metody pracy – poza opisanym schematem postępowania – jest to, że stosuje się ją do nauczania takich zachowań, w przypadku których można po prostu podpowiedzieć uczniowi, co ma zrobić. Uczeń otrzymuje więc bardzo dyrektywne instrukcje, a jego zachowanie w trakcie procesu uczenia się jest

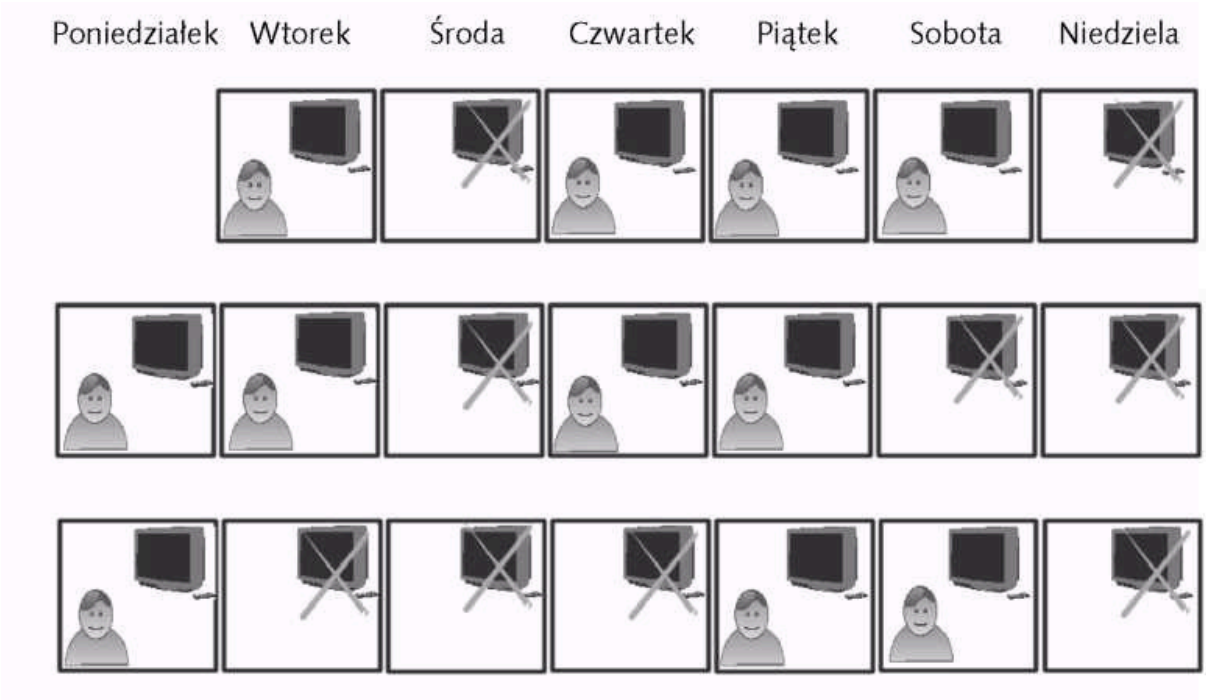
ściśle kontrolowane przez nauczyciela. W efekcie wzrasta prawdopodobieństwo odniesienia sukcesu, którego miarą jest prawidłowe wykonanie zadania. Metoda ta jest wykorzystywana do nauczania między innymi naśladowania, umiejętności komunikowania się oraz czynności poznawczych czy samoobsługowych. Chociaż wykazano efektywność tej techniki, ma ona również wady (Suchowierska, 2005). Do najpoważniejszych z nich należą: brak wykorzystywania w procesie nauczania własnej motywacji dziecka do podejmowania określonej aktywności oraz nauczanie w warunkach sztucznych, oderwane od naturalnego kontekstu i rzeczywistych sytuacji.

Od tej ostatniej wady wolny jest paradygmat naturalnego języka *(natural language paradigm)*, zwany także metodą uczenia sytuacyjnego (Suchowierska, 2005). Zakłada on takie wyposażenie otoczenia dziecka, aby pobudzić jego ciekawość i aktywność, a następnie wykorzystać zainicjowane przez dziecko wypowiedzi w pracy nad rozwojem jego umiejętności porozumiewania się. Wymaga to od nauczyciela znacznie większej elastyczności i kreatywności niż metoda wyodrębnionych prób, ale za to umożliwia uczenie języka w naturalnych sytuacjach przy znacznie większej motywacji dziecka.

W przezwyciężaniu trudności związanych z zaburzeniami planowania oraz realizacji planów działania pomocne mogą być tak zwane plany aktywności (McClan-nahan i Krantz, 2002; Rybicka, 2000) wykorzystujące różne graficzne formy – na przykład tablice obrazkowe lub albumy ze zdjęciami. Pełnią one funkcję swego rodzaju „podpowiedzi”, ponieważ znajdujące się w nich ilustracje albo tekst pokazują, jakie czynności należy wykonać kolejno, aby zrealizować jakąś czynność (np. ubranie się, skorzystanie z toalety, zjedzenie obiadu w stołówce czy pójście po zakupy). Podobną rolę mogą odgrywać obrazkowe plany zajęć czy kalendarze dostarczające wizualnych informacji o tym, co będzie się działo w danym czasie w określonym miejscu. Nadanie struktury otoczeniu i dostarczenie osobie z autyzmem wzrokowych informacji na temat planu działań lub zdarzeń, jakie będą miały miejsce, zwiększa jej poczucie bezpieczeństwa i kontroli nad wydarzeniami. Na rycinie 5.1

przedstawiono przykład kalendarza, który można wykorzystać w pracy nad ograniczeniem czasu spędzanego przez dziecko przy oglądaniu telewizji. Poszczególne pola schematu odpowiadają kolejnym dniom miesiąca. Zaznaczono w nich, kiedy dziecko będzie mogło oglądać telewizję (sylwetka chłopca i telewizor), a kiedy nie (przekreślony telewizor).

Efektywność terapii osób z autyzmem stanowiła przedmiotem wielu badań. Te zaś bywały obarczone wadami metodologicznymi, wśród których do najczęstszych należą brak grupy kontrolnej oraz uwzględnienie retrospektywnych, słabo kontrolowanych danych dotyczących poziomu funkcjonowania dziecka przed badaniem (Rogers i Vismara, 2008).



Rycina 5.1. Kalendarz pomocny w pracy nad ograniczeniem czasu spędzanego przez dziecko przy oglądaniu telewizji

Źródło: opracowanie własne.

Ramka 5.3. Kontrowersje wokół niektórych metod terapeutycznych stosowanych wobec osób z autyzmem

Trening integracji słuchowej jest to metoda opracowana przez Guya Berarda (1993, za: Mud-ford i Cullen, 2005). Opiera się ona

na zaobserwowaniu u dzieci z autyzmem nadmiernej wrażliwości na niektóre bodźce słuchowe i powiązaniu z tym faktem zaburzeń zachowania oraz trudności w uczeniu się. W ramach interwencji opracowuje się elektronicznie muzykę, uwzględniając dźwięki sprawiające dziecku trudność.Trening z wykorzystaniem takiego indywidualnie przygotowanego materiału trwa zazwyczaj 10 godzin, choć są również wersje znacznie dłuższe (np. dwustugodzinne). Wyniki badań nad skutecznością tej metody nie są jednoznaczne; w większości wskazują jednak na brak zmian we wrażliwości słuchowej dzieci poddanych treningowi (np. Mudford i in., 2000), a także podważają inne pożądane efekty (Dawson i Watling, 2000). Jest to więc metoda o niepotwierdzonej naukowo wartości.

Szczególne kontrowersje dotyczą tak zwanych biomedycznych rodzajów interwencji. Istnieje obawa, że niektóre z tych propozycji terapii mogą nie tylko nie przynosić pozytywnych efektów, ale wręcz szkodzić. Do niezweryfikowanych naukowo form oddziaływań należy leczenie dużymi dawkami witaminy B6 i magnezu (Nye i Brice, 2005), chociaż w tym przypadku trzeba dodać, że nie ma również doniesień, które wskazywałyby na jego szkodliwość. Popularne jest też stosowanie diety bezglutenowej lub bezkazeinowej, czyli diety GF CF *(the gluten-free, casein-free diet)*. Także w tym przypadku brakuje dowodów na przyczynianie się takiego postępowania do poprawy dobrostanu osób z autyzmem i mniejsze nasilenie symptomów tego zaburzenia (Elder, 2008). Niektórzy rodzice, a także specjaliści dostrzegają u dzieci, którym zaaplikowano tę dietę, korzystne zmiany w zachowaniu oraz poprawę zdolności komunikowania się, ale obiektywne wskaźniki nie potwierdzają takich zmian. Podobnie jest ze stosowaniem nienasyconych kwasów tłuszczowych omega-3: dotychczas brak rzetelnych dowodów na rzecz skuteczności takiej interwencji (Meiri, Bichovsky i Belmaker, 2009; Politi, Cena, Comelli, Marrone, Allegri i in., 2008). W rozdziale 3 wspomniano o hipotezie na temat roli rtęci w powstawaniu autyzmu; jako metoda leczenia propagowane bywa też usuwanie z organizmu metali ciężkich, czyli chelacja (chelatacja) – i w tym przypadku brakuje jednak rzetelnych dowodów na rzecz efektywności tego sposobu leczenia (Soden, Lowrey, Garrison i Wasserman, 2007). Co więcej, niewłaściwie prowadzony proces detoksykacji może spowodować poważne problemy ze zdrowiem. Do kontrowersyjnych form interwencji zaliczyć można również między innymi stosowanie suplementów żywieniowych, podawanie kwasu foliowego, tryptofanu

i tyrozyny, dużych dawek witaminy C, terapię sekretyną lub oksytocyną, a także specjalne kuracje antybiotykowe (Levy i Hyman, 2005; Sandler, 2005).

Wśród takzwanych cudownych kuracji nie brakuje także metod psychoterapeutycznych, takich jak holding czy metoda Opcji (por. opis w: Pisula, 2010). Również one nie zostały dotąd ocenione zgodnie z zasadami prowadzenia badań naukowych. Mają one już raczej znaczenie historyczne, chociaż wciąż bywają stosowane wobec niektórych osób z autyzmem.

Zasadne wątpliwości budzą także takie metody, jak patterning (znany także jako metoda Domana) czy też kinezjologia edukacyjna. Również takzwana ułatwiona (wspomagana) komunikacja *(facilitatedcommunication)* należy do metod o niesprawdzonej wartości (Norton, 2006). Niektórzy rodzice są przekonani ojej przydatności, ale jej efektywność nie została dotąd potwierdzona empirycznie.

Większość analiz dotyczyła interwencji behawioralnej (np. Magiati, Charman i Howlin, 2007). Wykazano również skuteczność programów realizowanych pod kierunkiem specjalistów przez rodziców. Sally Ozonoff i Kristina Cathcart (1998) stwierdziły, że dzieci, z którymi przez cztery miesiące pracowali rodzice, uzyskały wyniki trzy-, a nawet czterokrotnie wyższe niż dzieci z grupy kontrolnej w testach mierzących naśladowanie, dużą i małą motorykę, a także zdolność tworzenia pojęć.

Skuteczność interwencji wobec osób z autyzmem zależy od wielu czynników – między innymi od intensywności i czasu rozpoczęcia terapii. Istotną rolę odgrywają też: funkcjonowanie rodziny, zaangażowanie rodziców we wspieranie rozwoju dziecka oraz dostosowanie programu do potrzeb dziecka i rodziny. Nie ulega jednak wątpliwości, że interwencja dostosowana do potrzeb osoby z autyzmem wpływa pozytywnie na jej rozwój i znacznie zwiększa szanse adaptacyjne. Zmiany następujące w wyniku takiej interwencji dotyczą wzrostu umiejętności komunikowania się, rozwoju zdolności społecznych, a także rozmaitych umiejętności przystosowawczych (w tym np. samoobsługi). Ponadto odpowiednia terapia zapobiega powstawaniu lub nasilaniu się zaburzeń w zachowaniu i trudności emocjonalnych.

Wciąż niewystarczająca wiedza na temat przyczyn autyzmu, a także funkcjonowania ludzkiego mózgu leży u podstaw powstawania bardzo kontrowersyjnych propozycji terapeutycznych. Zazwyczaj ich fundamenty teoretyczne są słabe. Czasami nawet proponowane oddziaływania są zupełnie bezsadne, a ich skuteczność nie została naukowo potwierdzona – do tej grupy metod zaliczyć można choćby kinezjologię edukacyjną (por. krytykę metody opracowaną przez Grabowską, 2008) i trening integracji słuchowej *(auditory integration training;* np. Mudford, Cross, Breen, Cullen, Reeves i in., 2000), lecz ich lista jest znacznie dłuższa (zob. ramka 5.3).

Większość osób z autyzmem potrzebuje pomocy przez całe życie. Niezależnie od rozwoju rozmaitych zdolności i pokonywania problemów nietypowa charakterystyka społeczna, emocjonalna i poznawcza jest stałym elementem funkcjonowania tych ludzi. Zrozumienie i zaakceptowanie odmienności przebiegu ich rozwoju oraz dostosowanie środowiska do ich szczególnych potrzeb stanowi zadanie nie mniej ważne niż praca nad rozwijaniem ich umiejętności.

Bibliografia

Abbeduto, L., Seltzer, M. M., Shattuck, P., Krauss, M. W., Orsmond, G., Murphy, M. M. (2004). Psychological wellbeing and coping in mothers of youths with autism, Down syndrome, or fragile X syndrome. *American Journal on Mental Retardation, 109*, 237-254.

Adams, L., Gouvousis, A., VanLue, M., Waldron, C. (2004). Social story intervention: improving communication skills in a child with an autism spectrum disorder. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities, 19*, 87-94.

Adamson, L. B., Bakeman, R., Deckner, D. F., Romski, M. (2009). Joint engagement and the emergence of language in children with autism and Down syndrome. *Journal of Autism and Develop men tal Disorders, 39*, 84-96.

Adolphs, R. (2001). The neurobiology of social cognition. *Currents Opinion in Neurobiology*, 11,231-239.

Adolphs, R., Baron-Cohen, S., Tranel, D. (2002). Impaired recognition of social emotions following amygdala damage. *Journal of Cognitive Neuroscience, 14*, 1264-1274.

Adolphs, R., Gosselin, F., Buchanan, T. W., Tranel, D., Schyns, P., Damasio, A. R. (2005). A mechanism for impaired fear recognition after amygdala damage. *Nature, 433*, 68-72.

Adolphs, R., Tranel, D. (2004). Impaired judgments of sadness but not happiness following bilateral amygdala damage. *Journal of Cognitive Neuroscience, 16*, 453-462.

Adolphs, R., Spezio, M. L., Parlier, M., Piven, J. (2008). Distinct face-processing strategies in parents of autistic children.

Current Biology, 18, 1090-1093.

Ahearn, W. H., Castine, T., Nault, K., Green, G. (2001). An assessment of food acceptance in children with autism or pervasive developmental disorder-not otherwise specified. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 31*, 505-511.

Akshoomoff, N., Pierce, K., Courchesne, E. (2002). The neurobiological basis of autism from a developmental perspective. *Development and Psychopathology, 14*, 613-634.

Allik, H., Larsson, J. O., Smedje, H. (2006). Insomnia in school-age children with Asperger syndrome or high-functioning autism. *BMC Psychiatry, 6*. http://www.biomedcentral.com/1471-244X/6/18 (pobrano w czerwcu 2011 r.).

Allison, C., Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Charman, T., Richler, J., Pasco, G., Brayne, C. (2008). The Q-CHAT (Quantitative CHecklist for Autism in Toddlers): A normally distributed quantitative measure of autistic traits at 18-24 months of age: Preliminary report. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*, 1414-1425.

Allen, D. A. (1988). Autistic spectrum disorders: clinical presentation in preschool children. *Journal of Child Neurology, 3, Suppl. 1*, 48-56.

American Psychiatric Association (1980). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (wyd. 3). Washington, DC: American Psychiatric Association.

American Psychiatric Association (2000). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (wyd. 4, poprawione). Washington, DC: American Psychiatric Association.

Amiet, C., Gourfinkel-An, I., Bouzamondo, A., Tordjman, S., Baulac, M., Lechat, P., Mottron, L., Cohen, D. (2008). Epilepsy in autism is associated with intellectual disability and gender: evidence from a meta-analysis. *Biological Psychiatry, 64*, 577-582.

Anderson, G. M., Hoshino, Y. (2005). Neurochemical studies of autism. W: F. R. Volkmar, R. Paul,

A. Klin, D. J. Cohen (red.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (s. 453-472). Hoboken, NJ: John

Wiley & Sons.
Arvidsson, T., Danielsson, B., Forsberg, P., Gillberg, C., Johansson, M., Kjellgren, G. (1997). Autism in 3-6-year-old children in a suburb of Goteborg, Sweden. *Autism, 1*, 163-173.
Ashburner, J., Ziviani, J., Rodger, S. (2008). Sensory processing and classroom emotional, behavioral, and educational outcomes in children with autism spectrum disorder. *The American Journal of Occupational Therapy, 62*, 564-573.
Austin, E. J. (2005). Personality correlates of the broader autism phenotype as assessed by the Autism Spectrum Quotient (AQ). *Personality and Individual Differences, 38*, 451-460.
Auyeung, B., Baron-Cohen, S., Ashwin, E., Knickmeyer, R., Taylor, K., Hackett, G. (2009). Fetal testosterone and autistic traits. *British Journal of Psychology, 100*, 1-22.
Aylward, E. H., Minshew, N. J., Goldstein, G., Honeycutt, N. A., Augustine, A. M., Yates, K. O., Barta, P. E., Pearlson, G. D. (1999). MRI volumes of amygdala and hippocampus in non-mentally retarded autistic adolescents and adults. *Neurology, 53*, 2145-2150.
Badaruddin, D. H., Andrews, G. L., Bolte, S., Schilmoeller, K. J., Schilmoeller, G., Paul, L. K., Brown, W. S.
(2007). Social and behavioral problems of children with agenesis of the corpus callosum. *Child Psychiatry and Human Development, 38*, 287-302.
Baieli, S., Pavone, L., Meli, C., Fiumara, A., Coleman, M. (2003). Autism and phenylketonuria. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 33*, 201-214.
Bailey, A., Le Couteur, A., Gottesman, I., Bolton, P., Simonoff, E., Yuzda, E., Rutter, M. (1995). Autism as a strongly genetic disorder: evidence from a British twin study. *Psychological Medicine, 25*, 63-77.
Bailey, A., Palferman, S., Heavey, L., Le Couteur, A. (1998). Autism: the phenotype in relatives. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 28*, 369-392.
Bailey, A., Phillips, W., Rutter, M. (1996). Autism: toward an integration of clinical, genetic, neuropsychological, and

neurobiological perspectives. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 37,* 89-126.

Baird, G., Charman, T., Baron-Cohen, S., Cox, A., Swettenham, J., Wheelwright, S., Drew, A. (2000). A screening instrument for autism at 18 months of age: a 6-year followup study. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 39, 694-702.

Baird, G., Simonoff, E., Pickles, A., Chandler, S., Loucas, T., Meldrum, D., Charman, T. (2006). Prevalence of disorders of the autism spectrum in a population cohort of children in South Thames: the Special Needs and Autism Project (SNAP). *Lancet, 368*, 210-215.

Baker-Ericzén, M. J., Brookman-Frazee, L., Stahmer, A. (2005). Stress levels and adaptability in parents of toddlers with and without autism spectrum disorders. *Research and PracticeforPersons with Severe Disabilities, 30*, 194-204.

Baranek, G. T. (1999). Autism during infancy: a retrospective video analysis of sensory-motor and social behaviors at 9-12 months of age. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 29*, 213-224.

Baranek, G. T. (2002). Efficacy of sensory and motor interventions for children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 32*, 397-422.

Barnhill, G., Hagiwara, T., Smith Myles, B. S., Simpson, R. L. (2000). Asperger syndrome: a study of the cognitive profiles of 37 children and adolescents. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities, 15*, 146-153.

Baron-Cohen, S. (1997). *Mindblindness: An Essay on Autism and Theory of Mind*. Cambridge, MH: The MIT Press.

Baron – Cohen, S. (2003). *The essential difference. The Truth About the Male and Female Brain*. New York, NY: Basic Books.

Baron-Cohen, S., Allen, J., Gillberg, Ch. (1992). Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT. *British Journal of Psychiatry, 161*, 839-843.

Baron-Cohen, S., Baldwin, D. A., Crowson, M. (1997). Do children with autism use the speaker's direction of gaze strategy to

crack the code of language. *Child Development, 68*, 48-57.
Baron-Cohen, S., Hammer, J. (1997). Parents of children with Asperger syndrome: what is the cognitive phenotype? *Journal of Cognitive Neuroscience, 9*, 548-554.
Baron-Cohen, S., Hoekstra, R., Kickmeyer, R., Wheelwright, S. (2006). The autism quotient (AQ) – adolescent version. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 36*, 343-350.
Baron-Cohen, S., Leslie, A. M., Frith, U. (1985). Does the autistic child have a „theory of mind"? *Cognition, 21*, 37-46.
Baron-Cohen, S., Ring, H. A., Bullmore, E. T., Wheelwright, S., Ashwin, C., Williams, S. C. (2000). The amygdala theory of autism. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews, 24*, 355-364.
Baron-Cohen, S., Ring, H., Wheelwright, S., Bullmore, E., Brammer, M., Simmons, A., Williams, S. (1999). Social intelligence in the normal and autistic brain: an fMRI study. *European Journal of Neuroscience, 11*, 1891-1898.
Baron-Cohen, S., Scott, F. J., Allison, C., Williams, J., Bolton, P., Matthews, F. E., Brayne, C. (2009). Prevalence of autism-spectrum conditions: UK school-based population study. *The British Journal of Psychiatry, 194*, 500-509.
Baron-Cohen, S., Scott, F., Wheelwright, S., Johnson, M., Bisarya, D., Desai, A., Ahluwalia, J. (2006). Can Asperger syndrome be diagnosed at 26 months old? A genetic high-risk single-case study. *Journal of Child Neurology, 21*, 351-356.
Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Burtenshaw, A., Hobson, E. (2007). Mathematical talent is linked to autism. *Human Nature, 18*, 125-131.
Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Hill, J., Raste, Y., Plumb, I. (2001). The „Reading the mind in the eyes". Test revised version: a study with normal adults, and adults with Asperger syndrome or high-functioning autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 42*, 241-251.
Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Skinner, R., Martin, J., Cubley, E. (2001). The autism-spectrum quotient (AQ): evidence from Asperger syndrome/high-functioning autism, males and

females, scientists and mathematicians. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 31*, 5-17.

Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Stott, C., Bolton, P., Goodyer, I. (1997). Is there a link between engineering and autism? *Autism, 1*, 153-163.

Bauminger, N. (2002). The facilitation of social-emotional understanding and social interaction in high-functioning children with autism: Intervention outcomes. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 32*, 283-298.

Bauminger, N. (2004). The expression and understanding of jealousy in children with autism. *Development and Psychopathology, 16*, 157-177.

Bauminger, N. (2007). Brief report: Group social-multimodal intervention for HFASD. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 37*, 1605-1615.

Bauminger, N., Solomon, M., Aviezer, A., Heung, K., Brown, J., Rogers, S. J. (2008). Friendship in high-functioning children with autism spectrum disorder: mixed and non-mixed dyads. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*, 1211-1229.

Bayou, N., M'rad, R., Belhaj, A., Daoud, H., Ben Jemaa, L., Zemni, R., Briault, S., Helayem, M. B., Chaabo-uni, H. (2008). De novo balanced translocation t (7; 16) (p22.1; p11.2) associated with autistic disorder. *Journal of Biomedicine and Biotechnology, 2008*, 231-904.

Beaumont, R., Newcombe, P. (2006). Theory of mind and central coherence in adults with high-functioning autism or Asperger syndrome. *Autism, 10*, 365-382.

Begeer, S., Rieffe, C., Terwogt, M. M., Stockmann, L. (2006). Attention to facial emotion expressions in children with autism. *Autism, 10*, 37-51.

Bejerot, S. (2007). An autistic dimension: à proposed subtype of obsessive-compulsive disorder. *Autism, 11*, 101-110.

Bejerot, S., Nylander, L., Lindstrom, E. (2001). Autistic traits in obsessive-compulsive disorder. *Nordic Journal of Psychiatry, 55*, 169-176.

Bellini, S., Peters, J. K., Benner, L., Hopf, A. (2007). A metaanalysis of school-based interventions for children with autism spectrum disorders. *Remedial and Special Education, 28*, 153-162.

Ben-Sasson, A., Cermak, S. A., Orsmond, G. I., Tager-Flusberg, H., Carter, A. S., Kadlec, M. B., Dunn, W. (2007). Extreme sensory modulation behaviors in toddlers with autism spectrum disorders. *The American Journal of Occupational Therapy, 61*, 584-592.

Ben-Sasson, A., Cermak, S. A., Orsmond, G. I., Tager-Flusberg, H., Kadlec, M. B., Carter, A. S. (2008). Sensory clusters of toddlers with autism spectrum disorders: differences in affective symptoms. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines, 49*, 817-825.

Bennett, T., Szatmari, P., Bryson, S., Volden, J., Zwaigenbaum, L., Vaccarella, L., Duku, E., Boyle, M. (2008). Differentiating autism and Asperger syndrome on the basis of language delay or impairment. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*, 616-625.

Bennetto, L., Pennington, B. F., Rogers, S. J. (1996). Intact and impaired memory functions in autism. *Child Development, 67*, 1816-1835.

Bernier, R., Dawson, G. (2009). The role of mirror neuron dysfunction in autism. W: J. A. Pineda (red.), *Mirror neuron systems: The Role of Mirroring Processes in Social Cognition* (s. 261-286). Totowa, NJ: Huma na Press.

Bertone, A., Faubert, J. (2006). Demonstrations of decreased sensitivity to complex motion information not enough to propose an autism-specific neural etiology. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 36*, 55-64.

Bertrand, J., Boyle, C., Yeargin-Allsopp, M., Decoufle, P., Mars, A., Bove, F. (2001). Prevalence of autism in a United States population: the Brick Township New Jersey investigation. *Pediatrics, 108*, 1155-1161.

Best, C. S., Moffat, V. J., Power, M. J., Owens, D. G., Johnstone, E. C. (2008). The boundaries of the cognitive phenotype of

autism: theory of mind, central coherence and ambiguous figure perception in young people with autistic traits. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*, 840-847.

Bettelheim, B. (1967). *The Empty Fortress: Infantile Autism and the Birth ofSelf*. London: Collier-Mac-mil lan.

Beversdorf, D. Q., Anderson, J. M., Manning, S. E., Anderson, S. L., Nordgren, R. E., Felopulos, G. J., Nadeau, S. E., Heilman, K. M., Bauman, M. L. (1998). The effect of semantic and emotional context on written recall for verbal language inv high functioning adults with autism spectrum disorder. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry, 65*, 685-692.

Beversdorf, D. Q., Manning, S. E., Hillier, A., Anderson, S. L., Nordgren, R. E., Walters, S. E., Nagaraja, H. N., Cooley, W. C., Gaelic, S. E., Bauman, M. L. (2005). Timing of prenatal stressors and autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 35*, 471-478.

Beversdorf, D. Q, Smith, B. W., Crucian, G. P., Anderson, J. M., Keillor, J. M., Barrett, A. M., Hughes, J. D., Felopulos, G. J., Bauman. M. L., Nadeau. S. E., Heilman, K. M. (2004). Increased discrimination of „false memories" in autism spectrum disorder. *Proceedings of the National Academy of Sciences, 97*, 8734-8737.

Bilder, D., Pinborough-Zimmerman, J., Miller, J., McMahon, W. (2009). Prenatal, perinatal, and neonatal factors associated with autism spectrum disorders. *Pediatrics, 123*, 1293-1300.

Binnie, L., Williams, J. (2003). Intuitive psychology and physics among children with autism and typically developing children. *Autism, 7*, 173-193.

Bishop, D. V. M., Norbury, C. F. (2005). Executive functions in children with communication impairments, in relation to autistic symptomatology. 2: Response inhibition. *Autism, 9*, 29-43.

Bishop, S. L., Richler, J., Cain, A. C., Lord, C. (2007). Predictors of perceived negative impact in mothers of children with autism

spectrum disorder. *American Journal on Mental Retardation, 112*, 450-461.

Blanc, R., Adrien, J.-L., Roux, S., Barthelemy, C. (2005). Dysregulation of pretend play and communication development in children with autism. *Autism, 9*, 229-245.

Bogdashina, O. (2003). *Sensory perceptual issues in autism and Asperger syndrome*. London: Jessica Kingsley Publishers.

Boger-Megiddo, I., Shaw, D. W., Friedman, S. D., Sparks, B. F., Artru, A. A., Giedd, J. N., Dawson, G., Dager, S. R. (2006). Corpus callosum morphometrics in young children with autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 36*, 733-739.

Bogte, H., Flamma, B., Meere, van der, J., Engeland van, H. (2008). Cognitive flexibility in adults with high functioning autism. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology, 30*, 33-41.

Bolton, P., Macdonald, H., Pickles, A., Rios, P., Goode, S., Crowson, M., Bailey, A., Rutter, M. (1994). A case-control family history study of autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 35*, 877-900.

Bonora, E., Lamb, J. A., Barnby, G., Bailey, A. J., Monaco, A. P. (2006). Genetic basis of autism. W: S. O. Moldin, J. L. R. Rubenstein (red.), *Understanding autism: From basic neuroscience to treatment* (s. 49-74). Boca Raton, FL: CRC Press.

Borys, S. V., Spitz, H. H., Dorans, B. A. (1982). Tower of Hanoi performance of retarded young adults and nonretarded children as a function of solution length and goal state. *Journal of Experimental Child Psychology, 33*, 87-110.

Bolte, S. (2004). Computer-based intervention in autism spectrum disorders. W: O. T. Ryaskin (red.), *Focus on Autism Research* (s. 247-260). New York, NY: Nova Science Publishers Inc.

Bolte, S., Dziobek, I., Poustka, F. (2009). Brief report: the level and nature of autistic intelligence revisited. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 39*, 678-682.

Bolte, S., Feineis-Matthews, S., Poustka, F. (2008). Brief report: Emotional processing in high-functioning autism – physiological reactivity and affective report. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 38, 776-781.

Bolte, S., Feineis-Matthews, S., Leber, S., Dierks, T., Hubl, D., Poustka, F. (2002). The development and evaluation of a computer-based program to test and to teach the recognition of facial affect. *International Journal of Circumpolar Health, 61, Suppl. 2*, 61-68.

Bolte, S., Holtmann, M., Poustka, F., Scheurich, A., Schmidt, L. (2007). Gestalt perception and local-global processing in high-functioning autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders,* 37, 1493-1504.

Bolte, S., Hubl, D., Feineis-Matthews, S., Prvulovic, D., Dierks, T., Poustka, F. (2006). Facial affect recognition training in autism: can we animate the fusiform gyrus? *Behavioral Neuroscience, 120,* 211-216.

Bolte, S., Knecht, S., Poustka, F. (2007). A case-control study of personality style and psychopathology in parents of subjects with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 37*, 243-250.

Bolte, S., Poustka, F. (2006). The broader cognitive phenotype of autism in parents: how specific is the tendency for local processing and executive dysfunction? *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 47*, 639-645.

Brauner, A., Brauner, F. (1988). *Dziecko zagubione w rzeczywistości. Historia autyzmu od czasów baśni o wróżkach. Fikcja literacka i rzeczywistość kliniczna*. Przeł. T. Gałkowski. Warszawa: Wydawnictwa Szkolne i Pedagogiczne.

Brimacombe, M., Ming, X., Lamendola, M. (2007). Prenatal and birth complications in autism. *Maternal and Child Health Journal, 11*, 73-79.

Briskman, J., Happé, F., Frith, U. (2001). Exploring the cognitive phenotype of autism: weak „central coherence" in parents and siblings of children with autism: II. Real-life skills and

preferences. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 42*, 309-316.

Brock, J., Brown, C. C., Boucher, J., Rippon, G. (2002). The temporal binding deficit hypothesis of autism. *Development and Psychopathology, 14*, 209-224.

Brown, G. E., Jones, S. D., MacKewn, A. S., Plank, E. J. (2008). An exploration of possible pre – and postnatal correlates of autism: a pilot survey. *Psychological Reports, 102*, 273-282.

Brune, C. W., Kim, S. J., Hanna, G. L., Courchesne, E., Lord, C., Leventhal, B., Cook, E. H. (2008). Family-based association testing of OCD-associated SNPs SLC1A1 in an autism sample. *Autism Research, 1*, 108-113.

Bryson, S. E., Clark, B. S., Smith, T. M. (1988). First report of a Canadian epidemiological study of autistic syndromes. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 29*, 433-445.

Burnette, C. P., Mundy, P. C., Meyer, J. A., Sutton, S. K., Vaughan, A. E., Charak, D. (2005). Weak central coherence and its relations to theory of mind and anxiety in autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 35*, 63-73.

Byrne, R. W., Russon, A. E. (1998). Learning by imitation: a hierarchical approach. *The Behavioral and Brain Sciences, 21*, 667-684.

Canitano, R., Luchetti, A., Zapella, M. (2005). Epilepsy, electroencephalographic abnormalities, and regression in children with autism. *Journal of Child Neurology, 20*, 27-31.

Caron, M. J., Mottron, L., Rainville, C., Chouinard, S. (2004). Do high functioning persons with autism present superior spatial abilities? *Neuropsychologia, 42*, 467-481.

Carpentieri, S. C., Morgan, S. B. (1994). Brief report: A comparison of patterns of cognitive functioning of autistic and nonautistic retarded children on the Stanford-Binet-Fourth Edition. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 24*, 215-223.

Carpentieri, S., Morgan, S. B. (1996). Adaptive and intellectual functioning in autistic and non-autistic retarded children. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 26*, 611-620.

Carper, R. A., Courchesne, E. (2000). Inverse correlation between frontal lobe and cerebellum sizes in children with autism. *Brain: A Journal of Neurology, 123*, 836-844.

Carper, R. A., Moses, P., Tigue, Z. D., Courchesne, E. (2002). Cerebral lobes in autism: early hyperplasia and abnormal age effects. *Neuroimage, 16*, 1038-1051.

Carter, A. S., Davis, N. O., Klin, A., Volkmar, F. R. (2005). Social development in autism. W: F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin, D. Cohen (red.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (s. 312-334). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons Inc.

Casanova, M. F., Araque, J., Giedd, J., Rumsey, J. M. (2004). Reduced brain size and gyrification in the brains of dyslexic patients. *Journal of Child Neurology, 19*, 275-281.

Casanova, M. F., El-Baz, A. S., Giedd, J., Rumsey, J. M., Switala, A. E. (2010). Increased white matter gyral depth in dyslexia: implications for corticocortical connectivity. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 40*, 21-29.

Cassel, T. D., Messinger, D. S., Ibanez, L. V., Haltigan, J. D., Acosta, S. I., Buchman, A. C. (2007). Early social and emotional communication in the infant siblings of children with autism spectrum disorders: an examination of the broad phenotype. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 37*, 122-132.

Castelli, F. (2005). Understanding emotions from standardized facial expressions in autism and normal development. *Autism, 9*, 428-449.

Castermans, D., Vermeesch, J. R., Fryns, J. P., Steyaert, J. G., Ven van de, W. J., Creemers, J. W., Devriendt, K. (2007). Identification and characterization of the TRIP8 and REEP3 genes on chromosome 10q21.3 as novel candidate genes for autism. *European Journal of Human Genetics*, 15,422-431.

Castermans, D., Wilquet, V., Steyaert, J., Ven van de, W., Fryns, J. P., Devriendt, K. (2004). Chromosomal anomalies in individuals with autism: a strategy towards the identification of genes involved in autism. *Autism, 8*, 141-161.

Centers for Disease Control and Prevention (2007). Prevalence of autism spectrum disorders-autism and developmental

disabilities monitoring network, 14 sites, United States, 2002. *MMWR Surveillance Summaries, 56*, 12-28.

Chakrabarti, S., Fombonne, E. (2005). Pervasive developmental disorders in preschool children: confirmation of high prevalence. *The American Journal of Psychiatry, 162*, 1133-1141.

Chapman, E., Baron-Cohen, S., Auyeung, B., Knickmeyer, R., Taylor, K., Hackett, G. (2006). Fetal testosterone and empathy: evidence from the Empathy Quotient (EQ) and the „Reading the Mind in the Eyes" Test. *Social Neuroscience, 1*, 135-148.

Charlop, M. H., Dennis, B., Carpenter, M. H., Greenberg, A. L. (2010). Teaching socially expressive behaviors to children with autism through video modeling. *Education and Treatment of Children, 33*, 371-393.

Charman, T. (1998). Specifying the nature and course of the joint attention impairment in autism in the preschool years: implications for diagnosis and intervention. *Autism, 2*, 61-79.

Charman, T., Baird, G. (2002). Practitioner review: diagnosis of autism spectrum disorder in 2 – and 3-year-old children. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 43*, 289-305.

Chauhan, A., Chauhan, V. (2006). Oxidative stress in autism. *Pathophysiology: The Official Journal of the International Society for Pathophysiology, 13*, 171-181.

Chawarska, K., Klin, A., Paul, R., Macari, S., Volkmar, F. (2009). A prospective study of toddlers with ASD: short-term diagnostic and cognitive outcomes. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 50*,1235-1245.

Chawarska, K., Klin, A., Paul, R., Volkmar, F. (2007). Autism spectrum disorder in the second year: stability and change in syndrome expression. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines, 48*, 128-138.

Chawarska, K., Shic, F. (2009). Looking but not seeing: atypical visual scanning and recognition of faces in 2 and 4-year-old children with autism spectrum disorder. *Journal ofAutism and Develop men tal Disorders, 39*, 1663-1672.

Chen, Y. H., Rodgers, J., McConachie, H. (2009). Restricted and repetitive behaviours, sensory processing and cognitive style in children with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39, 635-642.

Cheung, P. P., Siu, A. M. (2009). A comparison of patterns of sensory processing in children with and without developmental disabilities. *Research in Developmental Disabilities, 30*, 1468-1480.

Chiang, C. H., Soong, W. T., Lin, T. L., Rogers, S. J. (2008). Nonverbal communication skills in young children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*, 1898-1906.

Chin, H. Y., Bernard-Opitz, V. (2000). Teaching conversational skills to children with autism: effect on the development of a theory of mind. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 30*, 569-583.

Christopher, J. A., Sears, L. L., Williams, P. G., Oliver, J., Hersh, J. (2004). Familial, medical and developmental patterns of children with autism and a history of language regression. *Journal of Developmental and Physical Disabilities, 16*, 163-170.

Churches, O., Wheelwright, S., Baron-Cohen, S., Ring H. (2010). The N170 is not modulated by attention in autism spectrum conditions. *Neuroreport, 21*, 399-403.

Chuthapisith, J., Ruangdaraganon, N., Sombuntham, T., Roongpraiwan, R. (2007). Language development among the siblings of children with autistic spectrum disorder. *Autism, 11*, 149-160.

Cicchetti, D. (2006). Development and psychopathology. W: D. Cicchetti, D. J. Cohen (red.), *Developmental Psychopathology* (t. 1, s. 1-23). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons.

Claassen, M., Naude, H., Pretorius, E., Bosman, M. C. (2008). The contribution of prenatal stress to the pathogenesis of autism as a neurobiological developmental disorder: a dizygotic twin study. *Early Child Development and Care, 178*, 487-511.

Clayton-Smith, J., Laan, L. (2003). Angelman syndrome: a review of the clinical and genetic aspects. *Journal of Medical Genetics,*

40, 87-95.

Cohen, B. I. (2006). Ammonia (NH3), nitric oxide (NO) and nitrous oxide (N2O) – the connection with infantile autism. *Autism, 10*, 221-223.

Cohen, D., Pichard, N., Tordjman, S., Baumann, C., Burglen, L., Excoffier, E., Lazar, G., Mazet, P., Pinquier, C., Verloes, A., Héron, D. (2005). Specific genetic disorders and autism: clinical contribution towards their identification. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 35,* 103-116.

Cohly, H. H., Panja, A. (2005). Immunological findings in autism. *International Review of Neurobiology*, 71,317-341.

Colle, L., Baron-Cohen, S., Hill, J. (2007). Do children with autism have a theory of mind? A nonverbal test of autism vs. specific language impairment. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 37*, 716-723.

Collins, M. S. R., Kyle, R., Smith, S., Laverty, A., Roberts, S., Eaton-Evans, J. (2003). Coping with the unusual family diet: eating behaviour and food choices of children with Down's syndrome, autistic spectrum disorders or *cri du chat* syndrome and comparison groups of siblings. *Journal of Learning Disabilities, 7*, 137-155.

Colombi, C., Liebal, K., Tomasello, M., Young, G., Warneken, F., Rogers, S. J. (2009). Examining correlates of cooperation in autism. Imitation, joint attention, and understanding intentions. *Autism, 13*, 143-163.

Constantino, J., Lajonchere, C., Lutz, M., Gray, T., Abbacchi, A., McKenna, K., Singh, D., Todd, R. D. (2006). Autistic social impairment in the siblings of children with pervasive developmental disorders. *The American Journal of Psychiatry, 163*, 294-296.

Corbett, B. A., Constantine, L. J., Hendren, R., Rocke, D., Ozonoff, S. (2009). Examining executive functioning in children with autism spectrum disorder, attention deficit hyperactivity disorder and typical development. *Psychiatry Research, 166*, 210-222.

Corbett, B. A., Carmean, V., Ravizza, S., Wendelken, C., Henry, M. L., Carter, C., Rivera, S. M. (2009). A functional and structural study of emotion and face processing in children with autism. *Psychiatry Research, 173*, 196-205.

Corbett, B. A., Schupp, C. W., Levine, S., Mendoza, S. (2009). Comparing cortisol, stress, and sensory sensitivity in children with autism. *Autism Research, 2*, 39-49.

Cornish, K., Burack, J. A., Rahman, A., Munir, F., Russo, N., Grant, C. (2005). Theory of mind deficits in children with fragile X syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research, 49*, 372-378.

Couteur, A. L., Lord, C., Rutter, M. (2003). *The Autism Diagnostic Interview: Revised (ADI-R)*. Los Angeles, CA: Western Psychological Services.

Courchesne, E. (2002). Abnormal early brain development in autism. *Molecular Psychiatry, 7*, 21-23.

Courchesne, E. (2004). Brain development in autism: early overgrowth followed by premature arrest of growth. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews, 10*, 106-111.

Courchesne, E., Carper, R., Akshoomoff, N. (2003). Evidence of brain overgrowth in the first year of life in autism. *JAMA: The Journal of the American Medical Association, 290*, 337-344.

Courchesne, E., Chisum, H., Townsend, J. (1994). Neural activity-dependent brain changes in development: Implications for psychopathology. *Development and Psychopathology, 6*, 697-722.

Courchesne, E., Townsend, J., Akshoomoff, N. A., Saitoh, O., Yeung-Courchesne, R., Lincoln, A. J., James, H. E., Haas, R. H., Schreibman, L., Lau, L. (1994). Impairment in shifting attention in autistic and cerebellar patients. *Behavioral Neuroscience, 108*, 848-865.

Cox, A., Klein, K., Charman, T., Baird, G., Baron-Cohen, S., Swettenham, J., Drew, A., Wheelwright, S. (1999). Autism spectrum disorders at 20 and 42 months of age: stability of

clinical and ADI-R diagnosis. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines, 40*, 719-732.

Craig, A. D., Chen, K., Bandy, D., Reiman, E. M. (2000). Thermosensory activation of insular cortex. *Nature Neuroscience*, 3, 184-190.

Crane, L., Goddard, L., Pring, L. (2009). Sensory processing in adults with autism spectrum disorders. *Autism, 13*, 215-228.

Croen, L. A., Grether, J. K., Hoogstrate, J., Selvin, S. (2002). The changing prevalence of autism in California. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 32*, 207-215.

Croen, L. A., Matevia, M., Yoshida, C. K., Grether, J. K. (2008). Maternal Rh D status, anti-D immune globulin exposure during pregnancy, and risk of autism spectrum disorders. *American Journal of Obstetrics and Gynecology, 199*, 1-6.

Crooke, P. J., Hendrix, R. E., Rachman, J. Y. (2008). Brief report: measuring the effectiveness of teaching social thinking to children with Asperger syndrome (AS) and high functioning autism (HFA). *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*, 581-591.

Cuccaro, M. L., Nations, L., Brinkley, J., Abramson, R. K., Wright, H. H., Hall, A., Gilbert, J., Pericak-Vance, M. A. (2007). A comparison of repetitive behaviors in Aspergers disorder and high functioning autism. *Child Psychiatry and Human Development, 37*, 347-360.

Cukier, H. N., Skaar, D. A., Rayner-Evans, M. Y., Konidari, I., Whitehead, P. L., Jaworski, J. M., Cuccaro, M. L., Pericak-Vance, M. A., Gilbert, J. R. (2009). Identification of chromosome 7 inversion breakpoints in an autistic family narrows candidate region for autism susceptibility. *Autism Rese arch, 2*, 258-266.

Cunningham, A. B., Schreibman, L. (2008). Stereotypy in autism: The importance of function. *Research in Autism Spectrum Disorders, 2*, 469-479.

Daalen, van, E., Kemner, Ch., Dietz, C., Swinkels, S. H. N., Buitelaar, J. K., Engeland van, H. (2009). Inter-rater reliability and stability of diagnoses of autism spectrum disorder in children

identified through screening at a very young age. *European Child and Adolescent Psychiatry, 18*, 663-674.

Dahlgren, S. O., Trillinsgaard, A. (1996). Theory of mind in non-retarded children with autism and Asperger's syndrome. A research note. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 37*, 759-763.

Damasio, A. R., Maurer, R. G. (1978). A neurological model for childhood autism. *Archives ofNeurology, 35*, 777-786.

Daniels, J. L., Forssen, U., Hultman, C. M., Cnattingius, S., Savitz, D. A., Feychting, M., Sparen, P. (2008). Parental psychiatric disorders associated with autism spectrum disorders in the offspring. *Pediatrics, 121*, 1357-1362.

Danielsson, S., Gillberg, I. C., Billstedt, E., Gillberg, C., Olsson, I. (2005). Epilepsy in young adults with autism: a prospective population-based followup study of 120 individuals diagnosed in childhood. *Epilepsia, 46*, 918-923.

Davidovitch, M., Glick, L., Holtzman, G., Tirosh, E., Safir, M. P. (2000). Developmental regression in autism: maternal perception. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 30*, 113-119.

Davis, E., Saeed, S. A., Antonacci, D. J. (2008). Anxiety disorders in persons with devefopmental disabilities: empirically informed diagnosis and treatment. Reviews literature on anxiety disorders in DD population with practical take-home messages for the clinician. *The Psychiatric Quarterly, 79*, 249-263.

Dawson, G., Klinger, L. G., Panagiotides, H., Lewy, A., Castelloe, P. (1995). Subgroups of autistic children based on social behavior display distinct patterns of brain activity. *Journal of Abnormal Child Psychology, 23*, 569-583.

Dawson, G., Lewy, A. (1989). Arousal, attention, and the socio-emotional impairments of individuals with autism. W: G. Dawson (red.), *Autism: nature, diagnosis and treatment* (s. 49-74). New York, NY: The Gu il ford Press.

Dawson, G., Meltzoff, A. N., Osterling, J., Rinaldi, J., Brown, E. (1998). Children with autism fail to orient to naturally

occurring social stimuli. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 28,* 479-485.

Dawson, G., Toth, K., Abbott, R., Osterling, J., Munson, J., Estes, A., Liaw, J. (2004). Early social attention impairments in autism: social orienting, joint attention, and attention to distress. *Developmental Psychology, 40*, 271-283.

Dawson, G., Watling, R. (2000). Interventions to facilitate auditory, visual, and motor integration in autism: a review of the evidence. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 30*,415-421.

Dawson, G., Webb, S. J., McPartland, J. (2005). Understanding the nature of face processing impairment in autism: insights from behavioral and electrophysiological studies. *Developmental Neuropsychology, 27*, 403-424.

Dawson, G., Webb, S., Schellenberg, G. D., Dager, S., Friedman, S., Aylward, E., Richards, T. (2002). Defining the broader phenotype of autism: genetic, brain, and behavioral perspectives. *Development and Psychopathology, 14*, 581-611.

Dawson, G., Zanolli, K. (2003). Early intervention and brain plasticity in autism. *Novartis Foundation Symposium, 251*, 266-274.

Dąbrowska, A., Pisula, E. (2010). Parenting stress and coping styles in mothers and fathers of preschool children with autism and Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research, 54*, 266-280.

D'Cruz, A. M., Mosconi, M. W., Steele, S., Rubin, L. H., Luna, B., Minshew, N., Sweeney, J. A. (2009). Lateralized response timing deficits in autism. *Biological Psychiatry, 66*, 393-397.

Decety, J. (2006). A cognitive neuroscience view of imitation. W: S. J. Rogers, J. H. G. Williams (red.), *Imitation and the the development of the social mind* (s. 251-274). New York, NY: The Guilford Press.

Delinicolas, E. K., Young, R. L. (2007). Joint attention, language, social relating, and stereotypical behaviours in children with autistic disorder. *Autism, 11*, 425-436.

Delorme, R., Goussé, V., Roy, I., Trandafir, A., Mathieu, F., Mouren-Siméoni, M. Ch., Betancur, C., Leboyer, M. (2007). Shared executive dysfunctions in unaffected relatives of patients with autism and obsessive-compulsive disorder. *European Psychiatry, 22*, 32-38.

Dennis, M., Lockyer, L., Lazenby, A. L., Donnelly, R. E., Wilkinson, M., Schoonheyt, W. (1999). Intelligence patterns among children with high-functioning autism, phenylketonuria, and childhood head injury. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 29*, 5-17.

DeSoto, M. C., Hitlan, R. T. (2007). Blood levels of mercury are related to diagnosis of autism: a reanalysis of an important data set. *Journal of Child Neurology, 22*, 1308-1311.

DeSoto, M. C., Hitlan, R. T. (2010). Sorting out the spinning of autism: heavy metals and the question of incidence. *Acta Neurobiologiae Experimentalis, 70*, 165-176.

Dichter, G. S., Belger, A. (2008). Atypical modulation of cognitive control by arousal in autism. *Psychiatry Research, 164*, 185-197.

Dietert, R. R., Dietert, J. M. (2008). Potential for early-life immune insult including developmental immu-notoxicity in autism and autism spectrum disorders: focus on critical windows of immune vulnerability. *Journal of Toxicology and Environmental Health, 11*, 660-680.

Dietz, C., Swinkels, S., Daalen van, E., Engeland van, H., Buitelaar, J. K. (2006). Screening for autistic spectrum disorder in children aged 14-15 months. II: Population screening with the Early Screening of Autistic Traits Questionnaire (ESAT). Design and general findings. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 36*, 713-722.

Di Pellegrino, G., Fadiga, L., Fogassi, L., Gallese, V., Rizzolatti, G. (1992). Understanding motor events: a neurophysiological study. *Experimental Brain Research, 91*, 176-180.

Dominick, K. C., Davis, N. O., Lainhart, J., Tager-Flusberg, H., Folstein, S. (2007). Atypical behaviors in children with

autism and children with a history of language impairment. *Research in Developmental Disabilities, 28*, 145-162.

Donnelly, J. L., Luyben, P. D., Zan, C. S. (2009). Increasing eye contact toward learning materials in a toddler with autism. *Journal of Prevention & and Intervention in the Community, 37*, 170-176.

Dorris, L., Espie, C. A. E., Knott, F., Salt, J. (2004). Mind reading difficulties in the siblings of people with Asperger's syndrome: evidence for a genetic influence in the abnormal development of a specific cognitive domain. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 45*, 412-418.

Downs, A., Smith, T. (2004). Emotional understanding, cooperation, and social behavior in high-functioning children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 34*, 625-635.

Drew, A., Baird, G., Baron-Cohen, S., Cox, A., Slonims, V., Wheelwright, S., Swettenham, J., Berry, B., Charman, T. (2002). A pilot randomised control trial of a parent training intervention for preschool children with autism: preliminary findings and methodological challenges. *European Child and Adolescent Psychiatry, 11*, 266-272.

Dubischar-Krivec, A. M., Neumann, N., Poustka, F., Braun, C., Birbaumer, N., Bolte, S. (2009). Calendar calculating in savants with autism and healthy calendar calculators. *Psychological Medicine, 39*, 1355-1363.

Dunn, W., Myles, B., Orr, S. (2002). Sensory processing issues associated with Asperger syndrome: a preliminary investigation. *American Journal of Occupational Therapy, 56*, 97-102.

Durkin, M. S., Maenner, M. J., Newschaffer, C. J., Lee, L. C., Cunniff, C. M., Daniels, J. L., Kirby, R. S., Leavitt, L., Miller, L., Zahorodny, W., Schieve, L. A. (2008). Advanced parental age and the risk of autism spectrum disorder. *American Journal of Epidemiology, 168*, 1268-1276.

Durkin, M. S., Maenner, M. J., Meaney, F. J., Levy, S. E., DiGuiseppi, C., Nicholas, J. S., Kirby, R. S., Pinto-Martin, J. A., Schieve, L. A. (2010). Socioeconomic inequality in the prevalence of

autism spectrum disorder: evidence from a U. S. Cross-sectional study. *PLoS One, 5*, e11551.

Dyck, J., Piek, J. P., Hay, D., Smith, L., Hallmayer, J. (2006). Are abilities abnormally interdependent in children with autism? *Journal of Clinical Child and Adolescent Psychology, 35*, 20-33.

Dziobek, I., Fleck, S., Rogers, K., Wolf, O. T., Convit, A. (2006). The „amygdala theory of autism" revisited: linking structure to behavior. *Neuropsychologia, 44*, 1891-1899.

Dziuk, M. A., Larson, J. C., G., Apostu, A., Mahone, E. M., Denckla, M. B., Mostofsky, S. H. (2007). Dyspraxia in autism: association with motor, social, and communicative deficits. *Developmental Medicine and Child Neurology, 49*, 734-739.

Eaves, L. C., Ho, H. H. (2004). The very early identification of autism: outcome to age 4ˆ-5. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 34*, 367-378.

Edelson, M. G. (2005). A car goes in the garage like a can of peas goes in the refrigerator: do deficits in real-world knowledge affect the assessment of intelligence in individuals with autism? *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities, 20*, 2-9.

Edelson, M. G. (2006). Are the majority of children with autism mentally retarded? A systematic evaluation of the data. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities, 21*, 66-83.

Ehlers, S., Nydén, A., Gillberg, C., Sandberg, A. D., Dahlgren, S. O., Hjelmquist, E., Odén, A. (1997). Asperger syndrome, autism and attention disorders: a comparative study of the cognitive profiles of 120 children. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines, 38*, 207-217.

Elder, J. H. (2008). The gluten-free, casein-free diet in autism: an overview with clinical implications. *Nutrition in Clinical Practice, 23*, 583-588.

Elder, L. M., Dawson, G., Toth, K., Fein, D., Munson, J. (2008). Head circumference as an early predictor of autism symptoms in younger siblings of children with autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*, 1104-1111.

Enstrom, A., Krakowiak, P., Onore, C., Pessah, I. N., Hertz-Picciotto, I., Hansen, R. L., Water van de, J. A., Ashwood, P. (2009). Increased IgG4 levels in children with autism disorder. *Brain, Behavior, and Immunity, 23*, 389-395.

Eskes, G. A., Bryson, S. E., McCormick, T. A. (1990). Comprehension of concrete and abstract words in autistic children. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 20*, 61-73.

Esposito, G., Venuti, P., Maestro, S., Muratori, F. (2009). An exploration of symmetry in early autism spectrum disorders: Analysis of lying. *Brain and Development, 31*, 131-138.

Falter, C. M., Plaisted, K. C., Davis, G. (2008). Visuo-spatial processing in autism – testing the predictions of extreme male brain theory. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*, 507-515.

Feinstein, J. S., Adolphs, R., Damasio, A., Tranel, D. (2011). The human amygdala and the induction and experience of fear. *Current Biology, 21*, 34-38.

Feng, H., Lo, Y., Tsai, S., Cartledge, G. (2008). The effects of theory-of-mind and social skill training on the social competence of a sixth-grade student with autism. *Journal of Positive Behavior Interventions, 10*, 228-242.

Fidler, D. J., Bailey, J. N., Smalley, S. L. (2000). Macrocephaly in autism and other pervasive developmental disorders. *Developmental Medicine and Child Neurology, 42*, 737-740.

Fido, A., Al-Saad, S. (2005). Toxic trace elements in the hair of children with autism. *Autism, 9*, 290-298.

Filipek, P. A., Accardo, P. L., Baranek, G. T., Cook, E. H., Dawson, G., Gordon, B., Gravel, J. S., Johnson, C. P., Kallen, R. J., Levy, S. E., Minshew, N. J., Prizant, B. M., Rapin, I., Rogers, S. J., Stone, W. L., Teplin, S., Tuchman, R. F., Volkmar, F. R. (1999). The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 29*, 439-484.

Fisher, N., Happé, F. (2005). A training study of theory of mind and executive function in children with autistic spectrum

disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 35*, 757-771.

Folstein, S., Rutter, M. (1977). Infantile autism: a genetic study of 21 twin pairs. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines, 18*, 297-321.

Folstein, S. E., Bisson, E., Santangelo, S. L., Piven, J. (1998). Finding specific genes that cause autism: a combination of approaches will be needed to maximize power. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 28*, 439-455.

Fombonne, E. (2003). Epidemiological surveys of autism and other pervasive developmental disorders: an update. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 33*, 365-382.

Fombonne, E. (2005). Epidemiological studies of pervasive developmental disorders. W: F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin, D. J. Cohen (red.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (s. 42-69). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons.

Fombonne, E., Bolton, P., Prior, J., Jordan, H., Rutter, M. (1997). A family study of autism: cognitive patterns and levels in parents and siblings. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 38*,667-683.

Fombonne, E., Simmons, H., Ford, T., Meltzer, H., Goodman, R. (2001). Prevalence of pervasive developmental disorders in the British Nationwide Survey of Child Mental Health. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 40*, 820-827.

Fombonne, E., Zakarian, R., Bennett, A., Meng, L., McLean-Heywood, D. (2006). Pervasive developmental disorders in Montreal, Quebec, Canada: prevalence and links with immunizations. *Pediatrics, 118*, 139-150.

Fournier, K. A., Hass, C. J., Naik, S. K., Lodha, N., Cauraugh, J. H. (2010). Motor coordination in autism spectrum disorders: A synthesis and meta-analysis. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 40*, 1227-1240.

Frank, Y., Pavlakis, S. G. (2001). Brain imaging in neurobehavioral disorders. *Pediatric Neurology, 25,*

278-287.
Frith, C. (2003). What do imaging studies tell us about the neural basis of autism? *Novartis Foundation Symposium, 251*, 149-166.
Frith, U. (2005). Asperger i zespół Aspergera. W: U. Frith (red.), *Autyzm i zespół Aspergera* (s. 7-48). Przeł.
B. Godlewska. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL.
Frith, U. (2006). *Autyzm. Wyjaśnienie tajemnicy*. Przeł. M. Hernik, G. Krajewski. Gdańsk: GWP.
Frith, U., Baron-Cohen, S. (1987). Perception in autistic children. W: D. J. Cohen, A. M. Donnellan, R. Paul (red.), *Handbook of autism and pervasive developmental disabilities* (s. 85-102). NewYork, NY: John Wiley & Sons.
Frith, C. D., Frith, U. (2008). The self and its reputation in autism. *Neuron, 57*, 331-332.
Gabriels, R. L., Agnew, J. A., Miller, L. J. (2008). Is there a relationship between restricted, repetitive, stereotyped behaviors and interests and abnormal sensory response in children with autism spectrum disorders? *Research in Autism Spectrum Disorders, 2*, 660-670.
Garcia-Pérez, R. M., Lee, A., Hobson, R. P. (2007). On intersubjective engagement in autism: a controlled study of nonverbal aspects of conversation. *Journal of Autism and Developmental Disorders,* 37, 1310-1322.
Gardener, H., Spiegelman, D., Buka, S. L. (2009). Prenatal risk factors for autism: comprehensive meta-analysis. *The British Journal of Psychiatry: The Journal of Mental Science, 195*, 7-14.
Geier, D. A., Audhya, T., Kern, J. K., Geier, M. R. (2010). Blood mercury levels in autism spectrum disorder: is there a threshold level? *Acta Neurobiologiae Experimentalis, 70*, 177-186.
Geier, M. R., Geier, D. A. (2003). Neurodevelopmental disorders after thimerosal-containing vaccines: a brief communication. *Experimental Biology and Medicine, 228*, 660-664.
Geier, D., Geier, M. R. (2004). Neurodevelopmental disorders following thimerosal-containing childhood immunizations:

a followup analysis. *International Journal of Toxicology, 23*, 369-376.

Geier, D. A., Kern, J. K., Garver, C. R., Adams, J. B., Audhya, T., Nataf, R., Geier, M. R. (2009). Biomarkers of environmental toxicity and susceptibility in autism. *Journal of the Neurological Sciences, 280*,101-108.

Geier, D. A., King, P. G., Sykes, L. K., Geier, M. R. (2008). A comprehensive review of mercury provoked autism. *Indian Journal of Medical Research, 128*, 383-411.

Gervais, H., Belin, P., Boddaert, N., Leboyer, M., Coez, A., Sfaello, I., Barthélémy, C., Brunelle, F., Samson, Y., Zilbovicius, M. (2004). Abnormal cortical voice processing in autism. *Nature Neuroscience, 7,* 801-802.

Geschwind, N., Galaburda, A. M. (1985). Cerebral lateralization. Biological mechanisms, associations, and pathology: I. A hypothesis and a program for research. *Archives of Neurology, 42*, 428-459.

Geurts, H. M., Verté, S., Oosterlaan, J., Roeyers, H., Sergeant, J. A. (2004). How specific are executive functioning deficits in attention deficit hyperactivity disorder and autism? *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 45*, 836-854.

Ghaziuddin, M. (2005). A family history study of Asperger syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 35*, 177-182.

Ghaziuddin, M., Gerstein, L. (1996). Pedantic speaking style diferrentiates Asperger syndrome from high functioning-autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 26*, 585-595.

Ghaziuddin, M., Ghaziuddin, N., Greden, J. (2002). Depression in persons with autism: implications for research and clinical care. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 32*, 299-306.

Ghaziuddin, M., Mountain-Kimchi, K. (2004). Defining the intellectual profile of Asperger syndrome: comparison with high-functioning autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 34,* 279-284.

Ghezzi, P. M. (2007). Discrete trial teaching. *Psychology in the Schools, 44*, 667-679.

Giedd, J. N., Shaw, P., Wallace, G., Gogtay, N., Lenroot, R. K. (2006). Anatomic brain imaging studies of normal and abnormal brain development in children and adolescents. W: D. Cicchetti, D. J. Cohen (red.), *Developmental psychopathology* (t. 2, s. 127-196). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons Inc.

Gillberg, Ch., Santosh, P. J., Brown, T. E. (2009). ADHD with autism spectrum disorders. W: T. E. Brown (red.), *ADHD comorbidities: handbook for ADHD complications in children and adults* (s. 265-278). Arlington, VA: American Psychiatric Publishing, Inc.

Gilliam, J. E. (1995). *Gilliam Autism Rating Scale*. Austin, TX: ProEd.

Gillott, A., Furniss, F., Walter, A. (2001). Anxiety in high-functioning children with autism. *Autism, 5,* 277-286.

Główny Urząd Statystyczny (2010). *Mały rocznik statystyczny Polski*. Warszawa: GUS.

Golan, O., Baron-Cohen, S., Hill, J. J. Rutherford, M. D. (2007). The „Reading the Mind in the Voice" test – revised: a study of complex emotion recognition in adults with and without autism spectrum conditions. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 37*, 1096-1106.

Goldberg, W. A., Jarvis, K. L., Osann, K., Laulhere, T. M., Straub, C., Thomas, E., Filipek, P., Spence, M. A. (2005). Brief report: early social communication behaviors in the younger siblings of children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 35*, 657-664.

Goldberg, M. C., Landa, R., Lasker, A., Cooper, L., Zee, D. S. (2000). Evidence of normal cerebellar control of the vestibulo-ocular reflex (VOR) in children with high-functioning autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 30*, 519-524.

Goldberg, W. A., Osann, K., Filipek, P. A., Laulhere, T., Jarvis, K., Modahl, C., Flodman, P., Spence, M. A. (2003). Language and other regression: assessment and timing. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 33*, 607-616.

Goldman, S., Wang, C., Salgado, M. W., Greene, P. E., Kim, M., Rapin, I. (2009). Motor stereotypies in children with autism and other developmental disorders. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 51,30-38.

Goldson, E., Bauman, M. (2007). Medical health assessment and treatment issues in autism. W: R. L. Gabriels, D. E. Hill (red.), *Growing up with autism: Working with school-age children and adolescents* (s. 39-57). New York, NY: Guilford Press.

Goldstein, G., Allen, D. N., Minshew, N. J., Williams, D. L., Volkmar, F., Klin, A., Schultz, R. T. (2008). The structure of intelligence in children and adults with high functioning autism. *Neuropsychology, 22*, 301-312.

Goldstein, G., Beers, S. R., Siegel, D. J., Minshew, N. J. (2001). A comparison of WAIS-R profiles in adults with high-functioning autism or differing subtypes of learning disability. *Applied Neuropsychology 8*, 148-154.

Goodlin-Jones, B. L., Tang, K., Liu, J., Anders, T. F. (2008). Sleep patterns in preschool-age children with autism, developmental delay, and typical development. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 47*, 930-938.

Grabowska, A. (2008). Kinezjologia edukacyjna w świetle najnowszej wiedzy o mózgu. W: K. Korab, R. Borowiecka, E. Petrykiewicz (red.), *Kinezjologia edukacyjna. Nauka, pseudonauka czy manipulacja* (s. 41-52). Warszawa: Instytut Badań Edukacyjnych.

Grandin, T., Scariano, M. M. (1995). *Byłam dzieckiem autystycznym*. Przeł. E. Zachara. Wrocław: PWN.

Graziano, M. S. A., Gross, C. G. (1995). The representation of extrapersonal space: a possible role for bimodal visual-tactile neurons. W: M. S. Gazzaniga (red.), *The Cognitive Neurosciences* (s. 1021-1034). Cambridge, MA: MIT Press.

Hamilton, A. F., Brindley, R., Frith, U. (2009). Visual perspective taking impairment in children with autistic spectrum disorder. *Cognition, 113*, 37-44.

Hansen, R. L., Ozonoff, S., Krakowiak, P., Angkustsiri, K., Jones, C., Deprey, L. J., Le, D. N., Croen, L. A., Hertz-Picciotto, I. (2008). Regression in autism: prevalence and associated factors in the CHARGE Study. *Ambulatory Pediatrics, 8*, 25-31.

Happé, F. G. (1994). Wechsler IQ profile and theory of mind in autism: a research note. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines, 35*, 1461-1471.

Happé, F. G. (1995). The role of age and verbal ability in the theory of mind task performance of subjects with autism. *Child Develop ment, 66*, 843-855.

Happé, F., Booth, R., Charlton, R., Hughes, C. (2006). Executive function deficits in autism spectrum disorders and attention-deficit/hyperactivity disorder: examining profiles across domains and ages. *Brain and Cognition, 61*, 25-39.

Happé, F., Briskman, J., Frith, U. (2001). Exploring the cognitive phenotype of autism: weak „central coherence" in parents and siblings of children with autism. I. Experimental tests. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 42*, 299-307.

Happé, F., Ehlers, S., Fletcher, P., Frith, U., Johansson, M., Gillberg, C., Dolan R, Frackowiak, R., Frith, C. (1996). „Theory of mind" in the brain: evidence from a PET scan study of Asperger sundrome. *Neuroreport, 8*, 197-201.

Happé, F., Frith, U. (2006). The weak coherence account: detail-focused cognitive style in autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 36*, 5-25.

Hara, H. (2007). Autism and epilepsy: a retrospective followup study. *Brain and Development, 29*,486-490.

Hartley, S. L., Sikora, D. M. (2009). Sex differences in autism spectrum disorder: an examination of developmental functioning, autistic symptoms, and coexisting behavior problems in toddlers. *Journal of Autism and Developmental Disabilities*, 39, 1715-1722.

Haznedar, M. M., Buchsbaum, M. S., Hazlett, E. A., LiCalzi, E. M., Cartwright, C., Hollander, E. (2006). Volumetric analysis and three-dimensional glucose metabolic mapping of the striatum

and thalamus in patients with autism spectrum disorders. *The American Journal of Psychiatry, 163*, 1252-1263.

Hardan, A. Y., Minshew, N. J., Melhem, N. M., Srihari, S., Jo, B., Bansal, R., Keshavan, M. S., Stanley, J. A.

(2008). An MRI and proton spectroscopy study of the thalamus in children with autism. *Psychiatry Research*, 163,97-105.

Harris, S. W, Hessl, D., Goodlin-Jones, B., Ferranti, J., Bacalman, S., Barbato, I., Tassone, F., Hagerman, P. J., Herman, H., Hagerman, R. J. (2008). Autism profiles of males with fragile X syndrome. *American Journal of Mental Retardation, 113*, 427-438.

Hastings, R. P., Allen, R., McDermott, K., Still, D. (2002). Factors related to positive perceptions in mothers of children with intellectual disabilities. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities, 15*, 269-275.

Heaton, R. K. (1981). *A Manual for the Wisconsin Card Sorting Test*. Odessa, FL: Psychological Assessment Resources.

Hepburn, S., Philofsky, A., Fidler, D. J., Rogers, S. (2008). Autism symptoms in toddlers with Down syndrome: a descriptive study. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities, 21*, 48-57.

Herbert, M. R. (2005). Large brains in autism: the challenge of pervasive abnormality. *The Neuroscientist, 11*, 417-440.

Herbert, M. R., Ziegler, D. A., Deutsch, C. K., O'Brien, L. M., Kennedy, D. N., Filipek, P. A., Bakardjiev, A. I., Hodgson, J., Takeoka, M., Makris, N., Caviness, V. S. (2005). Brain asymmetries in autism and developmental language disorder: a nested whole-brain analysis. *Brain: A Journal of Neurology, 128*, 213-226.

Heuer, L., Ashwood, P., Schauer, J., Goines, P., Krakowiak, P., Hertz-Picciotto, I., Hansen, R., Croen, L. A., Pessah, I. N., Water van de, J. (2008). Reduced levels of immunoglobulin in children with autism correlates with behavioral symptoms. *Autism Research*, 1, 275-283.

Hewitson, L. (2011). Author's response to „Autism and the Amygdala": Commentary on Hewitson and coauthors (2010).

Acta Neurobiologiae Experimentalis, 71, 180-181.

Hewitson, L., Lopresti, B. J., Stott, C., Mason, N. S., Tomko, J. (2010). Influence of pediatric vaccines on amygdala growth and opioid ligand binding in rhesus macaque infants: a pilot study. *Acta Neuro-biologiae Experimentalis, 70*, 147-164.

Hill, E. L., Berthoz, S., Frith, U. (2004). Cognitive processing of own emotions in individuals with autistic spectrum disorder and in their relatives. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 34*, 229-235.

Hill, E. L., Frith, U. (2003). Understanding autism: insights from mind and brain. *Philosophical Transactions of the Royal Society B: Biological Sciences, 358*, 281-289.

Hill, J., Furniss, F. (2006). Patterns of emotional and behavioural disturbance associated with autistic traits in young people with severe intellectual disabilities and challenging behaviours. *Research in Developmental Disabilities, 27*, 517-528.

Hilton, C., Graver, K., LaVesser, P. (2007). Relationship between social competence and sensory processing in children with high functioning autism spectrum disorders. *Research in Autism Spectrum Disorders, 1*, 164-173.

Hirstein, W., Iversen, P., Ramachandran, V. S. (2001). Autonomic responses of autistic children to people and objects. *Proceedings of the Royal Society. B: Biological Sciences, 268*, 1883-1888.

Hite, K. C., Adams, V. H., Hansen, J. C. (2009). Recent advances in MeCP2 structure and function. *Biochemistry & Cell Biology*, 87, 219-227.

Hollander, E., King, A., Delaney, K., Smith, C. J., Silverman, J. M. (2003). Obsessive compulsive behaviors in parents of multiplex autism families. *Psychiatry Research, 117*, 11-16.

Holmes, A. S., Blaxill, M. F., Haley, B. E. (2003). Reduced levels of mercury in first baby haircuts of autistic children. *International Journal of Toxicology, 22*, 277-285.

Holtmann, M., Bolte, S., Poustka, F. (2007). Autism spectrum disorders: sex differences in autistic behavior domains and

coexisting psychopathology. *Developmental Medicine and Child Neurology, 49*, 361-366.

Homer, M., Rutherford, M. D. (2008). Individuals with autism can categorize facial expressions. *Child Neuropsychology: A Journal on Normal and Abnormal Development in Childhood and Adolescence, 14*, 419-437.

Honda, H., Shimizu, Y., Misumi, K., Nimi, M., Ohashi, Y. (1996). Cumulative incidence and prevalence of childhood autism in children in Japan. *British Journal of Psychiatry, 169*, 228-235.

Howlin, P. (2003). Outcome in high-functioning adults with autism with and without early language delays: implications for the differentiation between autism and Asperger syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 33*, 3-13.

Howlin, P., Baron-Cohen, S., Hadwin, J. (1999). *Teaching children with autism to mind-read: a practical gu ide* Chichester: John Wiley & Sons.

Howlin, P., Goode, S., Hutton, J., Rutter, M. (2009). Savant skills in autism: psychometric approaches and parental reports. *Philosophical Transactions of The Royal Society B: Biological Sciences, 364*, 1359-1367.

Howlin, P., Magiati, I., Charman, T. (2009). Systematic review of early intensive behavioral interventions for children with autism. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities, 114*, 23-41.

Hughes, C., Plumet, M. H., Leboyer, M. (1999). Towards a cognitive phenotype for autism: increased prevalence of executive dysfunction and superior spatial span amongst siblings of children with autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 40*, 705-718.

Hutcheson, H. B., Olson, L. M., Bradford, Y., Folstein, S. E., Santangelo, S. L., Sutcliffe, J. S., Haines, J. L. (2004). Examination of NRCAM, LRRN3, KIAA0716, and LAMB1 as autism candidate genes. *BMC Medical Genetics, 5*, 12. http://www.biomedcentral.com (pobrano w czerwcu 2011 r.).

Hutt, C., Hutt, S. J. (1965). Effects of environmental complexity on stereotyped behaviours of children. *Animal Behaviour, 13*, 1-4.

Ibrahim, S. H., Voigt, R. G., Katusic, S. K., Weaver, A. L., Barbaresi, W. J. (2009). Incidence of gastrointestinal symptoms in children with autism: a population-based study. *Pediatrics, 124*, 680-686.

Ichim, T. E., Solano, F., Glenn, E., Morales, F., Smith, L., Zabrecky, G., Riordan, N. H. (2007). Stem cell therapy for autism. *Journal of Translational Medicine, 5*, 30-39.

Ijzendoorn van, M. H., Rutgers, A. H., Bakermans-Kranenburg, M. J., Swinkels, S. H., Daalen van, E., Dietz, C., Naber, F. B., Buitelaar, J. K., Engeland van, H. (2007). Parental sensitivity and attachment in children with autism spectrum disorder: comparison with children with mental retardation, with language delays, and with typical development. *Child Development, 78*, 597-608.

Ip, P., Wong, V., Ho, M., Lee, J., Wong, W. (2004). Mercury exposure in children with autistic spectrum disorder: case-control study. *Journal of Child Neurology, 19*, 431-434.

Ivey, M. L., Heflin, L. J., Alberto, P. (2004). The use of social stories to promote independent behaviors in novel events for children with PDD-NOS. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities, 19*, 164-176.

Jacquemont, M. L., Sanlaville, D., Redon, R., Raoul, O., Cormier-Daire, V., Lyonnet, S., Amiel, J., Le Mer-rer, M., Heron, D., de Blois, M. C., Prieur, M., Vekemans, M., Carter, N. P., Munnich, A., Colle-aux, L., Philippe, A. (2006). Array-based comparative genomic hybridization identifies high frequency of cryptic chromosomal rearrangements in patients with syndromic autism spectrum disorders. *Journal of Medical Genetics, 43*, 843-849.

Jamain, S., Quach, H., Quintana-Murci, L., Betancur, C., Philippe, A., Gillberg, C., Sponheim, E., Skjeldal, O. H., Fellous, M., Leboyer, M., Bourgeron, T. (2002). Y chromosome haplogroups in autistic subjects. *Molecular Psychiatry*, 7, 217-219.

Jansiewicz, E. M., Goldberg, M. C., Newschaffer, C. J., Denckla, M. B., Landa, R., Mostofsky, S. H. (2006). Motor signs distinguish children with high functioning autism and Asperger's syndrome from controls. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 36*, 613-621.

Jansson-Verkasalo, E., Kujala, T., Jussila, K., Mattila, M. L., Moilanen, I., Naatanen, R., Suominen, K., Kor-pilahti, P. (2005). Similarities in the phenotype of the auditory neural substrate in children with Asperger syndrome and their parents. *European Journal of Neuroscience, 22*, 986-990.

Jarrold, C., Boucher, J., Smith, P. (1993). Symbolic play in autism: a review. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 23*, 281-307.

Jarrold, C., Butler, D. W., Cottington, E. M., Jimenez, F. (2000). Linking theory of mind and central coherence bias in autism and in the general population. *Developmental Psychology, 36,* 126-138.

Jarrold, C., Russell, J. (1997). Counting abilities in autism: possible implications for central coherence theory. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 27*, 25-37.

Jaworowska, A. (2002). *Test Sortowania Kart z Wisconsin WCST Roberta K. Heatona, Gordona J. Chelunea, Jacka L. Talleya, Garyego J. Kaya, Glena Curtissa. Podręcznik*. Warszawa: Pracownia Testów Psychologicznych Polskiego Towarzystwa Psychologicznego.

Jha, P., Sheth, D., Ghaziuddin, M. (2007). Autism spectrum disorder and Klinefelter syndrome. *European Child and Adolescent Psychiatry, 16*, 305-308.

Jobe, L. E., White, S. W. (2007). Loneliness, social relationships, and a broader autism phenotype in college students. *Personality and Individual Differences, 42*, 1479-1489.

Johnson, S., Hollis, C., Kochhar, P., Hennessy, E., Wolke, D., Marlow, N. (2010). Autism spectrum disorders in extremely preterm children. *The Journal of Pediatrics, 156*, 525-531.

Johnson, K. P., Malow, B. A. (2008). Sleep in children with autism spectrum disorders. *Current Treatment Options in Neurology,*

10, 350-359.

Johnson, K. A., Robertson, I. H., Kelly, S. P., Silk, T. J., Barry, E., Dâibhis, A., Watchorn, A., Keavey, M., Fitzgerald, M., Gallagher, L., Gill, M., Bellgrove, M. A. (2007). Dissociation in performance of children with ADHD and high-functioning autism on a task of sustained attention. *Neuropsychologia, 45*, 2234-2245.

Jolliffe, T., Baron-Cohen, S. (1997). Are people with autism and Asperger syndrome faster than normal on the Embedded Figures Test? *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines, 38*, 527-534.

Jolliffe, T., Baron-Cohen, S. (1999). A test of central coherence theory: linguistic processing in high-functioning adults with autism or Asperger syndrome: is local coherence impaired? *Cognition, 71,* 149-185.

Jolliffe, T., Baron-Cohen, S. (2000). Linguistic processing in high-functioning adults with autism or Asperger's syndrome. Is global coherence impaired? *Psychological Medicine, 30*, 1169-1187.

Jones, W., Carr, K., Klin, A. (2008). Absence of preferential looking to the eyes of approaching adults predicts level of social disability in 2-year-old toddlers with autism spectrum disorder. *Archives ofGe-neral Psychia try, 65*, 946-954.

Jones, R. S. P., Meldal, T. O. (2001). Social relationships and Asperger's Syndrome. A qualitative analysis of firsthand accounts. *Journal of Learning Disabilities, 5*, 35-41.

Jones, R. S. P., Quigney, C., Huws, J. C. (2003). Firsthand accounts of sensory perceptual experiences in autism: a qualitative analysis. *Journal of Intellectual and Developmental Disability, 28*, 112-121.

Jones, M. B., Szatmari, P. (2002). A risk-factor model of epistatic interaction, focusing on autism. *American Journal of Medical Genetics, 114*, 558-565.

Joseph, R. M., Tager-Flusberg, H., Lord, C. (2002). Cognitive profiles and social-communicative functioning in children

with autism spectrum disorder. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 43,* 807-821.

Jou, R. J., Mateljevic, N., Minshew, N. J., Keshavan, M., Hardan, A. Y. (2011). Reduced central white matter volume in autism: Implications for long-range connectivity. *Psychiatry & Clinical Neurosciences, 65*, 98-101.

Jou, R. J., Minshew, N. J., Melhem, N. M., Keshavan, M. S., Hardan, A. Y. (2009). Brainstem volumetric alterations in children with autism. *Psychological Medicine*, 39, 1347-1354.

Juranek, J., Filipek, P. A., Berenji, G. R., Modahl, C., Osann, K., Spence, M. A. (2006). Association between amygdala volume and anxiety level: magnetic resonance imaging (MRI) study in autistic children. *Journal of Child Neurology, 21*, 1051-1058.

Just, M. A., Cherkassky, V L., Keller, T. A., Kana, R. K., Minshew, N. J. (2007). Functional and anatomical cortical underconnectivty in autism: evidence from an fMRI study of an executive function task and corpus callosum morphometry. *Cerebral Cortex, 17*, 951-961.

Just, M. A., Cherkassky, V. L., Keller, T. A., Minshew, N. J. (2004). Cortical activation and synchronization during sequence comprehension in high functioning autism: evidence of underconnectivity. *Brain: A Journal of Neurology, 127*, 1811-1821.

Kadesjo, B., Gillberg, Ch., Hagberg, B. (1999). Brief report: autism and Asperger syndrome in seven-year-old children: a total population study. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 29*, 327-331.

Kaland, N., Callesen, K., Moller-Nielsen, A., Mortensen, E. L., Smith, L. (2008). Performance of children and adolescents with Asperger syndrome or high-functioning autism on advanced theory of mind tasks. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*, 1112-1123.

Kaland, N., Mortensen, E. L., Smith, L. (2007). Disembedding performance in children and adolescents with Asperger syndrome or high-functioning autism. *Autism, 11*, 81-92.

Kaland, N., Smith, L., Mortensen, E. L. (2008). Brief report: cognitive flexibility and focused attention in children and adolescents with Asperger syndrome or high-functioning autism as measured on the computerized version of the Wisconsin Card Sorting Test. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*, 1161-1165.

Kana, R. K., Keller, T. A., Cherkassky, V L., Minshew, N. J., Just, M. A. (2006). Sentence comprehension in autism: thinking in pictures with decreased functional connectivity. *Brain, 129*, 2484-2493.

Kana, R. K., Keller, T. A., Minshew, N. J., Just, M. A. (2007). Inhibitory control in high-functioning autism: decreased activation and underconnectivity in inhibition networks. *Biological Psychiatry, 62,* 198-206.

Kanner, L. (1943). Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child, 2*, 217-250.

Kano, Y., Ohta, M., Nagai, Y., Pauls, D. L., Leckman, J. F. (2004). Obsessive-compulsive symptoms in parents of Tourette syndrome probands and autism spectrum disorder probands. *Psychiatry and Clinical Neurosciences, 58*, 348-352.

Karmel, B. Z., Gardner, J. M., Meade, L. S., Cohen, I. L., London, E., Flory, M. J., Lennon, E. M., Miroshnichenko, I., Rabinowitz, S., Parab, S., Barone, A., Harin, A. (2010). Early medical and behavioral characteristics of NICU infants later classified with ASD. *Pediatrics, 126*, 457-467.

Kasari, C., Freeman, S. F. N., Paparella, T. (2001). Early intervention in autism: joint attention and symbolic play. W: L. M. Glidden (red.), *International Review of Research in Mental Retardation* (s. 207-237). San Diego, CA: Academic.

Kasari, C., Paparella, T., Freeman, S., Jahromi, L. B. (2008). Language outcome in autism: randomized comparison of joint attention and play interventions. *Journal of Consulting and Clinical Psychology, 76*, 125-137.

Keary, C. J., Minshew, N. J., Bansal, R., Goradia, D., Fedorov, S., Keshavan, M. S., Hardan, A. Y. (2009). Corpus callosum

volume and neurocognition in autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 39*, 834-841.

Keen, D., Rodger, S., Doussin, K., Braithwaite, M. (2007). A pilot study of the effects of a social-pragmatic intervention on the communication and symbolic play of children with autism. *Autism, 11*,63-71.

Kellerman, G. R., Fan, J., Gorman, J. M. (2005). Auditory abnormalities in autism: toward functional distinctions among findings. *CNS Spectrums, 10*, 748-756.

Kern, J. K., Jones, A. M. (2006). Evidence of toxicity, oxidative stress, and neuronal insult in autism. *Journal of Toxicology and Environmental Health, 9*, 485-499.

Kern, J. K., Trivedi, M. H., Garver, C. R., Grannemann, B. D., Andrews, A. A., Savla, J. S., Johnson, D. G., Mehta, J. A., Schroeder, J. L. (2006). The pattern of sensory processing abnormalities in autism. *Autism*, 10,480-494.

Kern, J. K., Trivedi, M. H., Grannemann, B. D., Garver, C. R., Johnson, D. G., Andrews, A. A., Savla, J. S., Mehta, J. A., Schroeder, J. L. (2007). Sensory correlations in autism. *Autism, 11*, 123-134.

Kim, J. A., Szatmari, P., Bryson, S. E., Streiner, D. L., Wilson, F. J. (2000). The prevalence of anxiety and mood problems among children with autism and Asperger syndrome. *Autism, 4*, 117-132.

King, M. D, Fountain, Ch., Dakhlallah, D., Bearman, P. S. (2009). Estimated autism risk and older reproductive age. *American Journal of Public Health, 99*, 1673-1679.

Kleinman, J. M., Robins, D. L., Ventola, P. E., Pandey, J., Boorstein, H. C., Esser, E. L., Wilson, L. B., Rosenthal, M. A., Sutera, S., Verbalis, A. D., Barton, M., Hodgson, S., Green, J., Dumont-Mathieu, T., Volkmar, F., Chawarska, K., Klin, A., Fein, D. (2008). The Modified Checklist for Autism in Toddlers: A followup study investigating the early detection of autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*, 827-839.

Kleinman, J. M., Ventola, P. E., Pandey, J., Verbalis, A. D., Barton, M., Hodgson, S., Green, J., Dumont-Mathieu, T., Robins, D. L., Fein, D. (2008). Diagnostic stability in very young children with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*, 606-615.

Klin, A., Jones, W., Schultz, R., Volkmar, F., Cohen, D. (2002). Defining and quantifying the social phenotype in autism. *The American Journal of Psychiatry, 159*, 895-908.

Klin, A., Lin, D. J., Gorrindo, P., Ramsay, G., Jones, W. (2009). Two-year-olds with autism orient to nonsocial contingencies rather than biological motion. *Nature, 459*, 257-261.

Klin, A., Volkmar, F. R., Sparrow, S. S., Cicchetti, D. V., Rourke, B. P. (1995). Validity and neuropsychological characterization of Asperger syndrome: convergence with nonverbal learning disabilities syndrome. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines, 36*, 1127-1140.

Knickmeyer, R., Baron-Cohen, S., Raggatt, P., Taylor, K. (2005). Foetal testosterone, social relationships, and restricted interests in children. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 46*, 198-210.

Knickmeyer, R. C., Wheelwright, S., Baron-Cohen, S. B. (2008). Sex-typical play: masculinization/defeminization in girls with an autism spectrum condition. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*, 1028-1035.

Kohls, G., Peltzer, J., Herpertz-Dahlmann, B., Konrad, K. (2009). Differential effects of social and nonsocial reward on response inhibition in children and adolescents. *Developmental Science, 12,* 614-625.

Konstantareas, M. M., Homaditis, S., Busch, J. (1989). Cognitive, communication, and social differences between autistic boys and girls. *Journal of Applied Developmental Psychology, 10*,411-424.

Kopp, S., Gillberg, C. (1992). Girls with social deficits and learning problems: autism, atypical Asperger syndrome or a variant of these conditions. *European Child and Adolescent Psychiatry, 1*, 89-99.

Korkmaz, B., Benbir, G., Demirbilek, V. (2006). Migration abnormality in the left cingulate gyrus presenting with autistic disorder. *Journal of Child Neurology, 21*, 600-604.

Koshino, H., Carpenter, P. A., Minshew, N. J., Cherkassky, V. L., Keller, T. A., Just, M. A. (2005). Functional connectivity in an fMRI working memory task in high-functioning autism. *Neuroimage, 24,* 810-821.

Kowalska, J. (2009). The effects of deafness on the perception of succession. W: E. Pisula, P. Tomaszewski (red.), *New ideas in studying and supporting the development of exceptional people* (s. 233-244). Warsaw: Warsaw University Press.

Kraijer, D. W. (1997). *Autism and autistic-like conditions in mental retardation*. Lisse, The Netherlands and Andover: Swets & Zeitlinger, Taylor & Francis.

Krakowiak, P., Goodlin-Jones, B., Hertz-Picciotto, I., Croen, L. A., Hansen, R. L. (2008). Sleep problems in children with autism spectrum disorders, developmental delays, and typical development: a population-based study. *Journal of Sleep Research, 17*, 197-206.

Krasny, L., Williams, B. J., Provencal, S., Ozonoff, S. (2003). Social skills interventions for the autism spectrum: essential ingredients and a model curriculum. *Child and Adolescent Psychiatric Clinics of North America, 12*, 107-122.

Krause, I., He, X. S., Gershwin, M. E., Shoenfeld, Y. (2002). Brief report: immune factors in autism: a critical review. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 32*, 337-345.

Kubinyi, E., Viranyi, Z., Miklósi, Â. (2007). Comparative social cognition: from wolf and dog to humans. *Comparative Cognition and Behavior Reviews, 2*, 26-46.

Kunihira, Y., Senju, A., Dairoku, H., Wakabayashi, A., Hasegawa, T. (2006). „Autistic" traits in non-auti-stic Japanese populations: relationships with personality traits and cognitive ability. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 36*, 553-566.

Kurita, H. (2010). Childhood disintegrative disorder. W: E. Hollander, A. Kolevzon, J. T. Coyle (red.), *Textbook of Autism*

Spectrum Disorders (s. 99-105). Arlington, VA: American Psychiatric Publishing, Inc.

Kuusikko, S., Haapsamo, H., Jansson-Verkasalo, E., Hurtig, T., Mattila, M. L., Ebeling, H., Jussila, K., Bolte, S., Moilanen, I. (2009). Emotion recognition in children and adolescents with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39, 938-945.

Kylliainen, A., Hietanen, J. K. (2006). Skin conductance responses to another person's gaze in children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 36*, 517-525.

Lainhart, J. E., Bigler, E. D., Bocian, M., Coon, H., Dinh, E., Dawson, G., Deutsch, C. K., Dunn, M., Estes, A., Tager-Flusberg, H., Folstein, S., Hepburn, S., Hyman, S., McMahon, W., Minshew, N., Munson, J., Osann, K., Ozonoff, S., Rodier, P., Rogers, S., Sigman, M., Spence, M. A., Stodgell, C. J., Volkmar, F. (2006). Head circumference and height in autism: a study by the Collaborative Program of Excellence in Autism. *American Journal of Medical Genetics, Part A, 140*, 2257-2274.

Lam, K. S. L., Bodfish, J. W., Piven, J. (2008). Evidence for three subtypes of repetitive behavior in autism that differ in familiality and association with other symptoms. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 49*, 1193-1200.

Lamb, J. A., Barnby, G., Bonora, E., Sykes, N., Bacchelli, E., Blasi, F., Maestrini, E., Broxholme, J., Tzenova, J., Weeks, D., Bailey, A. J., Monaco, A. P. (2005). Analysis of IMGSAC autism susceptibility loci: evidence for sex limited and parent of origin specific effects. International Molecular Genetic Study of Autism Consortium (IMGSAC). *Journal of Medical Genetics, 42*, 132-137.

Landa, R., Garrett Mayer, E. (2006). Development in infants with autism spectrum disorders: a prospective study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 47*, 629-638.

Lang van, N. D., Bouma, A., Sytema, S., Kraijer, D. W., Minderaa, R. B. (2006). A comparison of central coherence skills between adolescents with an intellectual disability with and without

comorbid autism spectrum disorder. *Research in Developmental Disabilities, 27*, 217-226.

Ledford, J. R., Gast, D. L. (2006). Feeding problems in children with autism spectrum disorders: a review. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities, 21*, 153-166.

LeDoux, J. E. (2000). Emotion circuits in the brain. *Annual Review in Neuroscience, 23*, 155-184.

Lee, L. C., Harrington, R. A., Chang, J. J., Connors, S. L. (2008). Increased risk of injury in children with developmental disabilities. *Research In Developmental Disabilities, 29*, 247-255.

Lee, A., Hobson, R. P., Chiat, S. (1994). I, you, me and autism: an experimental study. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 24*, 659-685.

Lee, S. H., Odom, S. L., Loftin, R. (2007). Social engagement with peers and stereotypic behavior of children with autism. *Journal of Positive Behavior Interventions, 9*, 67-79.

Leekam, S. R., López, B., Moore, C. (2000). Attention and joint attention in preschool children with autism. *Developmental Psychology, 36*, 261-273.

Leekam, S., Tandos, J., McConachie, H., Meins, E., Parkinson, K., Wright, C., Turner, M., Arnott, B., Vittorini, L., Le Couteur, A. (2007). Repetitive behaviours in typically developing 2-year-olds. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 48*, 1131-1138.

Lepagnol-Bestel, A. M., Maussion, G., Boda, B., Cardona, A., Iwayama, Y., Delezoide, A. L., Moalic, J. M., Muller, D., Dean, B., Yoshikawa, T., Gorwood, P., Buxbaum, J. D., Ramoz, N., Simon-neau, M. (2008). SLC25A12 expression is associated with neurite outgrowth and is upregulated in the prefrontal cortex of autistic subjects. *Molecular Psychiatry, 13*, 385-397.

Leslie, A. M. (1987). Pretence and representation: The origins of „theory of mind". *Psychological Review, 94*, 412-426.

Leslie, A. M. (2000). „Theory of Mind" as a mechanism of selective attention. W: M. S. Gazzaniga (red.), *The new cognitive*

neurosciences (s. 1235-1247). Cambridge, MA: MIT Press.
Leslie, A. M., Friedman, O., German, T. P. (2004). Core mechanisms in „theory of mind". *Trends in Cognitive Sciences, 8*, 528-533.
Levy, S. E., Hyman, S. L. (2005). Novel treatments for autistic spectrum disorders. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews, 11*, 131-142.
Li, J., Vestergaard, M., Obel, C., Christensen, J., Precht, D. H., Lu, M., Olsen, J. (2009). A nationwide study on the risk of autism after prenatal stress exposure to maternal bereavement. *Pediatrics, 123*, 1102-1107.
Limperopoulos, C., Bassan, H., Sullivan, N. R., Soul, J. S., Robertson, R. L., Moore, M., Ringer, S. A., Volpe, J. J., Du Plessis, A. J. (2008). Positive screening for autism in ex-preterm infants: prevalence and risk factors. *Pediatrics, 121*, 758-765.
Lin, J. D., Sung, Ch. L., Lin, L. P. (2011). Ten-year trend analysis of autism severity: A nationwide population-based register study. *Research in Autism Spectrum Disorders, 5*, 570-574.
Lindell, A. K., Notice, K., Withers, K. (2009). Reduced language processing asymmetry in non-autistic individuals with high levels of autism traits. *Laterality, 14*, 457-472.
Liu, X., Hubbard, J. A., Fabes, R., E., Adam, J. B. (2006). Sleep disturbances and correlates of children with autism spectrum disorders. *Child Psychiatry and Human Development, 37*, 179-191.
López, B., Leekam, S. R., Arts, G. R. (2008). How central is central coherence? Preliminary evidence on the link between conceptual and perceptual processing in children with autism. *Autism, 12,* 159-171.
Lord, C., Risi, S., Lambrecht, L., Cook, E. H., Leventhal, B. L., DiLavore, P. C., Pickles, A., Rutter, M. (2000). The autism diagnostic observation schedule-generic: a standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 30*, 205-223.
Lord, C., Schopler, E., Revicki, D. (1982). Sex differences in autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 12*, 317-330.

Lord, C., Shulman, C., DiLavore, P. (2004). Regression and word loss in autistic spectrum disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 45*, 936-955.

Losh, M., Adolphs, R., Poe, M. D., Couture, S., Penn, D., Baranek, G. T., Piven, J. (2009). Neuropsychological profile of autism and the broad autism phenotype. *Archives of General Psychiatry, 66*, 518-526.

Losh, M., Piven, J. (2007). Social-cognition and the broad autism phenotype: identifying genetically meaningful phenotypes. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 48*, 105-112.

Lotspeich, L. J., Kwon, H., Schumann. C. M., Fryer, S. L., Goodlin-Jones, B. L., Buonocore, M. H., Lammers, C. R., Amaral, D. G., Reiss, A. L. (2004). Investigation of neuroanatomical differences between autism and Asperger syndrome. *Archives of General Psychiatry, 61*, 291-298.

Lotter, V. (1966). Epidemiology of autistic conditions in young children. I. Prevalence. *Social Psychiatry, 1*, 124-137.

Loveland, K. A., Bachevalier, J., Pearson, D. A., Lane, D. M. (2008). Fronto-limbic functioning in children and adolescents with and without autism. *Neuropsychologia, 46*, 49-62.

Luna, B., Doll, S. K., Hegedus, S. J., Minshew, N. J., Sweeney, J. A. (2007). Maturation of executive function in autism. *Biological Psychiatry, 61*, 474-481.

Luyster, R. J., Kuban, K. C., O'Shea, T. M., Paneth, N., Allred, E. N., Leviton, A. (2011). The Modified Checklist for Autism in Toddlers in extremely low gestational age newborns: individual items associated with motor, cognitive, vision and hearing limitations. *Paediatric and Perinatal Epidemiology, 25*, 366-376.

Luyster, R., Richler, J., Risi, S., Hsu, W. L., Dawson, G., Bernier, R., Dunn, M., Hepburn, S., Hyman, S. L., McMahon, W. M., Goudie-Nice, J., Minshew, N., Rogers, S., Sigman, M., Spence, M. A., Goldberg, W. A., Tager-Flusberg, H., Volkmar, F. R., Lord, C. (2005). Early regression in social communication in autism spectrum disorders: a CPEA Study. *Developmental Neuropsychology, 27*, 311-336.

MacIntosh, K., Dissanayake, Ch. (2006). A comparative study of the spontaneous social interactions of children with high-functioning autism and children with Asperger's disorder. *Autism, 10*,199-220.

Maestro, S., Muratori, F., Cesari, A., Pecini, C., Apicella, F., Stern, D. (2006). A view to regressive autism through home movies. Is early development really normal? *Acta Psychiatrica Scandinavica, 113,* 68-72.

Magiati, I., Charman, T., Howlin, P. (2007). A two-year prospective followup study of community-based early intensive behavioural intervention and specialist nursery provision for children with autism spectrum disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines, 48*, 803-812.

Manzi, B., Loizzo, A. L., Giana, G., Curatolo, P. (2008). Autism and metabolic diseases. *Journal of Child Neurology, 23*, 307-314.

Markram, K., Rinaldi, T., La Mendola, D., Sandi, C., Markram, H. (2008). Abnormal fear conditioning and amygdala processing in an animal model of autism. *Neuropsychopharmacology, 33*, 901-912.

Marriage, S., Wolverton, A., Marriage, K. (2009). Autism spectrum disorder grown up: a chart review of adult functioning. *Journal of the Canadian Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 18*, 322-328.

Matthews, B., Shute, R., Rees, R. (2001). An analysis of stimulus overselectivity in adults with autism. *Journal of Intellectual and Developmental Disability, 26*, 161-176.

Matson, J. L., Ancona, M. N., Wilkins, J. (2008). Sleep disturbances in adults with autism spectrum disorders and severe intellectual impairments. *Journal of Mental Health Research in Intellectual Disabi-li ties*, *1*, 129-139.

Matson, J. L., Dempsey, T., Fodstad, J. C. (2009). The effect of autism spectrum disorders on adaptive independent living skills in adults with severe intellectual disability. *Research in Developmental Disabilities, 30*, 1203-1211.

Matson, J. L., Rivet, T. T. (2008). Characteristics of challenging behaviours in adults with autistic disorder, PDD-NOS, and

intellectual disability. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 33, 323-329.

Matson, J. L., Shoemaker, M. (2009). Intellectual disability and its relationship to autism spectrum disorders. *Research in Developmental Disabilities, 30*, 1107-1114.

Matson, J. L., Wilkins, J., Fodstad, J. C. (2010). Children with autism spectrum disorders: a comparison of those who regress vs. those who do not. *Developmental Neurorehabilitation, 13,* 37-45.

McAlonan, G. M., Cheung, V., Cheung, C., Suckling, J., Lam, G. Y., Tai, K. S., Yip, L., Murphy, D. G., Chua, S. E. (2005). Mapping the brain in autism. A voxel-based MRI study of volumetric differences and intercorrelations in autism. *Brain: A Journal of Neurology, 128*, 268-276.

McAlonan, G. M., Cheung, C., Cheung, V., Wong, N., Suckling, J., Chua, S. E. (2009). Differential effects on white-matter systems in high-functioning autism and Asperger's syndrome. *Psychological Medicine, 39*, 1885-1893.

McAlonan, G. M., Suckling, J., Wong, N., Cheung, V., Lienenkaemper, N., Cheung, C., Chua, S. E. (2008). Distinct patterns of grey matter abnormality in high-functioning autism and Asperger's syndrome. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 49*, 1287-1295.

McClannahan, L. E., Krantz, P. J. (2002). *Plany aktywności dla dzieci z autyzmem. Uczenie samodzielności.* Przeł. M. Rybicka. Gdańsk: Stowarzyszenie Pomocy Osobom Autystycznym.

McLennan, J. D., Lord, C., Schopler, E. (1993). Sex differences in higher functioning people with autism. *Journal of Autism and Developmental Disabilities, 23*, 217-227.

Meilleur, A. A., Fombonne, E. (2009). Regression of language and nonlanguage skills in pervasive developmental disorders. *Journal of Intellectual Disability Research, 53*, 115-124.

Meiri, G., Bichovsky, Y., Belmaker, R. H. (2009). Omega 3 fatty acid treatment in autism. *Journal of Child and Adolescent Psychopharmacology, 19*, 449-451.

Melke, J., Goubran Botros, H., Chaste, P., Betancur, C., Nygren, G., Anckarsater, H., Rastam, M., Stâhlberg, O., Gillberg, I. C., Delorme, R., Chabane, N., Mouren-Simeoni, M. C., Fauchereau, F., Durand, C. M., Chevalier, F., Drouot, X., Collet, C., Launay, J. M., Leboyer, M., Gillberg, C., Bourgeron, T. (2008). Abnormal melatonin synthesis in autism spectrum disorders. *Molecular Psychiatry, 13,* 90-98.

Mercier, C., Mottron, L., Belleville, S. (2000). A psychosocial study on restricted interests in high-functioning persons with pervasive developmental disorders. *Autism, 4*, 406-425.

Micali, N., Chakrabarti, S., Fombonne, E. (2004). The broad autism phenotype: findings from an epidemiological survey. *Autism, 8*, 21-37.

Militerni, R., Bravaccio, C., Falco, C., Fico, C., Palermo, M. T. (2002). Repetitive behaviors in autistic disorder. *European Child and Adolescent Psychiatry, 11*, 210-218.

Miller, J. N., Ozonoff, S. (2000). The external validity of Asperger disorder: lack of evidence from the domain of neuropsychology. *Journal of Abnormal Psychology, 109*, 227-238.

Ming, X., Brimacombe, M., Chaaban, J., Zimmerman-Bier, B., Wagner, G. C. (2008). Autism spectrum disorders: concurrent clinical disorders. *Journal of Child Neurology, 23*, 6-13.

Minshew, N. J., Sung, K., Jones, B. L., Furman, J. M. (2004). Underdevelopment of the postural control system in autism. *Neurology, 63*, 2056-2061.

Minshew, N. J., Sweeney, J. A., Bauman, M. L., Webb, S. J. (2005). Neurofogic aspects of autism. W: F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin, D. J. Cohen (red.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (s. 473-514). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons.

Molesworth, C. J., Bowler, D. M., Hampton, J. A. (2005). The prototype effect in recognition memory: intact in autism? *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines, 46*,661-672.

Molloy, C. A., Manning-Courtney, P. (2003). Prevalence of chronic gastrointestinal symptoms in children with autism and autistic spectrum disorders. *Autism, 7*, 165-171.

Mooney, E. L., Gray, K. M., Tonge, B. J. (2006). Early features of autism: repetitive behaviours in young children. *European Child and Adolescent Psychiatry, 15*, 12-18.

Mosconi, M. W., Cody-Hazlett, H., Poe, M. D., Gerig, G., Gimpel-Smith, R., Piven, J. (2009). Longitudinal study of amygdala volume and joint attention in 2 – to 4-year-old children with autism. *Archives of General Psychiatry, 66*, 509-516.

Mosconi, M. W., Kay, M., D'Cruz, A. M., Seidenfeld, A., Guter, S., Stanford, L. D., Sweeney, J. A. (2009). Impaired inhibitory control is associated with higher-order repetitive behaviors in autism spectrum disorders. *Psychological Medicine*, 39, 1559-1566.

Mosconi, M. W., Mack, P. B., McCarthy, G., Pelphrey, K. A. (2005). Taking an „intentional stance" on eye-gaze shifts: a functional neuroimaging study of social perception in children. *Neuroimage, 27,* 247-252.

Mosconi, M., Zwaigenbaum, L., Piven, J. (2006). Structural MRI in autism: findings and future directions. *Clinical Neuroscience Research, 6*, 135-144.

Mostofsky, S. H., Powell, S. K., Simmonds, D. J., Goldberg, M. C., Caffo, B., Pekar, J. J. (2009). Decreased connectivity and cerebellar activity in autism during motor task performance. *Brain: A Journal of Neurology, 132*, 2413-2425.

Mouridsen, S. E., Rich, B., Isager, T. (2008). Epilepsy and other neurological diseases in the parents of children with infantile autism: a case control study. *Child Psychiatry and Human Development*, 39,1-8.

Mratz, K. D., Dixon, J. (2009). Accelerated head and body growth in infants later diagnosed with autism spectrum disorders: a comparative study of optimal outcome children. *Journal of Child Neurology, 24*, 833-845.

Mudford, O. C., Cross, B. A., Breen, S., Cullen, C., Reeves, D., Gould, J., Douglas, J. (2000). Auditory integration training for

children with autism: no behavioral benefits detected. *American Journal of Mental Retardation, 105*, 118-129.

Mudford, O. C., Cullen, Ch. (2005). Auditory integration training: a critical review. W: J. W. Jacobson, R. M. Foxx, J. A. Mulick (red.), *Controversial therapies for developmental disabilities: fad, fashion and science in professional practice* (s. 351-362). Mahwah, NJ: Lawrence Erlbaum Associates Publishers.

Mulligan, A., Anney, R. J., O'Regan, M., Chen, W., Butler, L., Fitzgerald, M., Buitelaar, J., Steinhausen, H. C., Rothenberger, A., Minderaa, R., Nijmeijer, J., Hoekstra, P. J., Oades, R. D., Roeyers, H., Busch-gens, C., Christiansen, H., Franke, B., Gabriels, I., Hartman, C., Kuntsi, J., Marco, R., Meidad, S., Mueller, U., Psychogiou, L., Rommelse, N., Thompson, M., Uebel, H., Banaschewski, T., Ebstein, R., Eisenberg, J., Manor, I., Miranda, A., Mulas, F., Sergeant, J., Sonuga-Barke, E., Asherson, P., Faraone, S. V., Gill, M. (2009). Autism symptoms in Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder: a familial trait which correlates with conduct, oppositional defiant, language and motor disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39, 197-209.

Mukaetova-Ladinska, E. B., Arnold, H., Jaros, E., Perry, R., Perry, E. (2004). Depletion of MAP2 expression and laminar cytoarchitectonic changes in dorsolateral prefrontal cortex in adult autistic individuals. *Neuropathology and Applied Neurobiology, 30*, 615-623.

Mundy, P. C., Henderson, H. A., Inge, A. P. (2007). The modifier model of autism and social development in higher functioning children. *Research and Practice for Persons with Severe Disabilities, 32*, 124-139.

Mundy, P., Neal, A. R. (2001). Neural plasticity, joint attention, and a transactional social-orienting model of autism. W: L. M. Glidden (red.), *International review of research in mental retardation* (s. 139-168). San Diego, CA: Academic Press.

Murphy, M., Bolton, P. F., Pickles, A., Fombonne, E., Piven, J., Rutter, M. (2000). Personality traits of the relatives of autistic probands. *Psychological Medicine, 30*, 1411-1424.

Murray, D. S., Creaghead, N. A., Manning-Courtney, P., Shear, P. K., Bean, J., Prendeville, J. A. (2008). The relationship between joint attention and language in children with autism spectrum disorders. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities, 23*, 5-14.

Myles B. S., Simpson R. L. (2002). Asperger Syndrome: an overview of characteristics. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilites, 17*, 132-137.

Nacewicz, B. M., Dalton, K. M., Johnstone, T., Long, M. T., McAuliff, E. M., Oakes, T. R., Alexander, A. L., Davidson, R. J. (2006). Amygdala volume and nonverbal social impairment in adolescent and adult males with autism. *Archives of General Psychiatry, 63*, 1417-1428.

Nadig, A. S., Ozonoff, S., Young, G. S., Rozga, A., Sigman, M., Rogers, S. J. (2007). A prospective study of response to name in infants at risk for autism. *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine*, 161, 378-383.

Nagy, E. (2008). Innate intersubjectivity: Newborns' sensitivity to communication disturbance. *Developmental Psychology, 44*, 1779-1784.

Nicholas, J. S., Charles, J. M., Carpenter, L. A., King, L. B., Jenner, W., Spratt, E. (2008). Prevalence and characteristics of children with autism-spectrum disorders. *Annals of Epidemiology, 18*, 130-136.

Nielsen, M., Suddendorf, T., Dissanayake, Ch. (2006). Imitation and self-recognition in autism. W: S. J. Rogers, J. H. G. Williams (red.), *Imitation and the social mind* (s. 138-156). New York-Lon don: The Gu il ford Press.

Noens, I., Berckelaer-Onnes van, I. (2004). Making sense in a fragmentary world: communication in people with autism and learning disability. *Autism, 8*, 197-218.

Noland, J. S., Reznick, J. S., Stone, W. L., Walden, T., Sheridan, E. H. (2010). Better working memory for nonsocial targets in infant siblings of children with Autism Spectrum Disorder. *Develop men tal Science*, 13,244-251.

Noland, R. M., Gabriels, R. L. (2004). Screening and identifying children with autism spectrum disorders in the public school system: the development of a model process. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 34*, 265-277.

Novella, S., Hines, T. (2011). Response to „Autism and the Amygdala: Commentary on Hewitson and coauthors (2010)". *Acta Neurobiologiae Experimentalis, 71*, 178-179.

Norton, L. (2006). Facilitated communication and the power of belief. *Skeptic, 12*, 14-15.

Nydén, A., Hjelmquist, E., Gillberg, C. (2000). Autism spectrum and attention – specific disorders in girls: some neuropsychological aspects. *European Child and Adolescent Psychiatry, 9*, 180-185.

Nye, C., Brice, A. (2005). Combined vitamin B6-magnesium treatment in autism spectrum disorder. *Cochrane Database of Systematic Reviews Online (4), CD003497*.

O'Brien, J., Tsermentseli, S., Cummins, O., Happé, F., Heaton, P., Spencer, J. (2009). Discriminating children with autism from children with learning difficulties with an adaptation of the Short Sensory Profile. *Early Child Development and Care, 179*, 383-394.

O'Donnell, K., O'Connor, T. G., Glover, V. (2009). Prenatal stress and neurodevelopment of the child: focus on the HPA axis and role of the placenta. *Developmental Neuroscience, 31*, 285-292.

O'Hearn, K., Asato, M., Ordaz, S., Luna, B. (2008). Neurodevelopment and executive function in autism. *Development and Psychopathology, 20*, 1103-1132.

Olechnowicz, H. (2004). *Wokół autyzmu. Fakty, skojarzenia, refleksje*. Warszawa: Wydawnictwa Szkolne i Pedagogiczne.

O'Riordan, M. A., Plaisted, K. C., Driver, J., Baron-Cohen, S. (2001). Superior visual search in autism. *Journal of Experimental Psychology: Human Perception and Performance, 27*, 719-730.

Oosterling, I. J., Wensing, M., Swinkels, S. H., Gaag van der, R. J., Visser, J. C., Woundenberg, T., Minderaa, R., Steenhuis, M. P., Buitelaar, J. K. (2010). Advancing early detection of

autism spectrum disorder by applying an integrated two-stage screening approach. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 51*, 250-258.

Ozonoff, S. (1997). Causal mechanisms of autism: Unifying perspectives from an information-processing framework. Neurological aspects of autism. W: D. J. Cohen, F. R. Volkmar (red.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (s. 868-879). NewYork, NJ: Wiley & Sons.

Ozonoff, S., Cathcart, K. (1998). Effectiveness of a home program intervention for young children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 28*, 25-32.

Ozonoff, S., Jensen, J. (1999). Specific executive function profiles in three neurodevelopmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 29*, 171-177.

Ozonoff, S., South, M., Miller, J. N. (2000). DSM-IV-defined Asperger syndrome: cognitive, behavioral and early history differentiation from high-functioning autism. *Autism, 4*, 29-47.

Ozonoff, S., Strayer, D. L. (1997). Inhibitory function in nonretarded children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 27*, 59-77.

Ozonoff, S., Williams, B. J., Landa, R. (2005). Parental report of the early development of children with regressive autism: the delays-plus-regression phenotype. *Autism, 9*, 461-486.

Ozonoff, S., Young, G. J., Goldring, S., Greiss-Hess, L., Herrera, A. M., Steele, J., Macari, S., Hepburn, S., Rogers, S. J. (2008). Gross motor development, movement abnormalities, and early identification of autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*, 644-656.

Page, T. (2000). Metabolic approaches to the treatment of autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 30*, 463-469.

Palermo, M. T., Pasqualetti, P., Barbati, G., Intelligente, F., Rossini, P. M. (2006). Recognition of schematic facial displays of emotion in parents of children with autism. *Autism, 10*, 353-364.

Palmen, S. J., Engeland van, H., Hof, P. R., Schmitz, C. (2004). Neuropathological findings in autism. *Brain: A Journal of Neurology, 127*, 2572-2583.

Patterson, P. H. (2009). Immune involvement in schizophrenia and autism: etiology, pathology and animal models. *Behavioural Brain Research, 204*, 313-321.

Paul, L. K., Corsello, Ch., Tranel, D., Adolphs, R. (2010). Does bilateral damage to the human amygdala produce autistic symptoms? *Journal of Neurodevelopmental Disorders, 2(3)*, 165-173.

Pavone, P., Incorpora, G., Fiumara, A., Parano, E., Trifiletti, R. R., Ruggieri, M. (2004). Epilepsy is not a prominent feature of primary autism. *Neuropediatrics, 35*, 207-210.

Pellicano, E., Maybery, M., Durkin, K. (2005). Central coherence in typically developing preschoolers: does it cohere and does it relate to mindreading and executive control? *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 46*, 533-547.

Peppé, S., McCann, J., Gibbon, F., O'Hare, A., Rutherford, M. (2007). Receptive and expressive prosodic ability in children with high-functioning autism. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research, 50*, 1015-1028.

Persico, A. M., Pascucci, T., Puglisi-Allegra, S., Militerni, R., Bravaccio, C., Schneider, C., Melmed, R., Trillo, S., Montecchi, F., Palermo, M., Rabinowitz, D., Reichelt, K. L., Conciatori, M., Marino, R., Keller, F. (2002). Serotonin transporter gene promoter variants do not explain the hyperserotoninemia in autistic children. *Mole cu lar Psy chia try, 7*, 795-800.

Peters-Scheffer, N., Didden, R., Korzilius, H. (2011). A meta-analytic study on the effectiveness of comprehensive ABA-based early intervention programs for children with autism spectrum disorders. *Research in Autism Spectrum Disorders, 5*, 60-69.

Peterson, C. C. (2002). Drawing insight from pictures: the development of concepts of false drawing and false belief in children with deafness, normal hearing and autism. *Child Development, 73*, 1442-1459.

Phillips, W., Baron-Cohen, S., Rutter, M. (1992). The role of eye contact in goal detection: evidence from normal infants and children with autism or mental handicap. *Development and Psychopathology, 4*, 375-383.

Pickles, A., Starr, E., Kazak, S., Bolton, P., Papanikolaou, K., Bailey, A., Goodman, R., Rutter, M. (2000). Variable expression of the autism broader phenotype: findings from extended pedigrees. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines, 41*, 491-502.

Pierce, K., Haist, F., Sedaghat, F., Courchesne, E. (2004). The brain response to personally familiar faces in autism: findings of fusiform activity and beyond. *Brain: A Journal of Neurology, 127*, 2703-2716.

Pietrefesa, A. S., Evans, D. W. (2007). Affective and neuropsychological correlates of children's rituals and compulsive-like behaviors: continuities and discontinuities with obsessive-compulsive disorder. *Brain and Cognition, 65*, 36-46.

Pilowsky, T., Yirmiya, N., Gross-Tsur, V., Shalev, R. S. (2007). Neuropsychological functioning of siblings of children with autism, siblings of children with developmental language delay, and siblings of children with mental retardation of unknown genetic etiology. *Journal ofAutism and Developmental Disorders, 37*, 537-552.

Pilowsky, T., Yirmiya, N., Shalev, R. S., Gross-Tsur, V. (2003). Language abilities of siblings of children with autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines, 44*, 914-925.

Pisula, E. (2003). *Autyzm i przywiązanie. Studia nad interakcjami dzieci z autyzmem i ich matek*. Gdańsk: GWP.

Pisula, E. (2005). *Małe dziecko z autyzmem*. Gdańsk: GWP.

Pisula, E. (2007). A comparative study of stress profiles in mothers of children with autism and those of children with Down's syndrome. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities, 20*, 274-278.

Pisula, E. (2010). *Autyzm. Przyczyny, symptomy, terapia*. Gdańsk: Wydawnictwo Harmonia.

Pisula, E. (2011). Wspomaganie osób z zaburzeniami należącymi do autystycznego spektrum w perspektywie psychopatologii rozwojowej. W: J. Trempała (red.), *Psychologia rozwoju człowieka* (s. 446-454). Warszawa: Wydawnictwo Naukowe PWN.

Pisula, E., Kossakowska, Z. (2010). Sense of coherence and coping with stress among mothers and fathers of children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 40*, 1485-1494.

Pisula, E., Waligórski, M. (2004). Różnice międzypłciowe w poziomie rozwoju wybranych zdolności u dzieci z autyzmem w wieku 4-9 lat. *Studia Psychologiczne, 42*, 67-75.

Piven, J., Palmer, P. (1997). Cognitive deficits in parents from multiple-incidence autism families. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 38*, 1011-1021.

Piven, J., Palmer, P. (1999). Psychiatric disorder and the broader autism phenotype: evidence from a family study of multiple-incidence autism families. *American Journal of Psychiatry, 156*, 557-563.

Piven, J., Palmer, P., Jacobi, D., Childress, D., Arndt, S. (1997). Broader autism phenotype: evidence from a family history study of multiple-incidence autism families. *The American Journal of Psychiatry, 154*, 185-190.

Polimeni, M. A., Richdale, A. L., Francis, A. J. P. (2005). A survey of sleep problems in autism, Asperger's disorder and typically developing children. *Journal of Intellectual Disability Research, 49*, 260-268.

Poling, J. S., Frye, R. E., Shoffner, J., Zimmerman, A. W. (2006). Developmental regression and mitochondrial dysfunction in a child with autism. *Journal of Child Neurology, 21*, 170-172.

Politi, P., Cena, H., Comelli, M., Marrone, G., Allegri, C., Emanuele, E., Ucelli di Nemi, S. (2008). Behavioral effects of omega-3 fatty acid supplementation in young adults with severe

autism: an open label study. *Archives of Medical Research*, 39, 682-685.

Poljac, E., Simon, S., Ringlever, L., Kalcik, D., Groen, W. B., Buitelaar, J. K., Bekkering, H. (2006). Impaired task switching performance in children with dyslexia but not in children with autism. *Quarterly Journal of Experimental Psychology, 63*, 401-416.

Posserud, M. B., Lundervold, A. J., Gillberg, Ch. (2006). Autistic features in a total population of 7-9-year-old children assessed by the ASSQ (Autism Spectrum Screening Questionnaire). *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 47*, 167-175.

Premack, D., Woodruff, G. (1978). Does the chimpanzee have a theory of mind? *Behavioral and Brain Sciences, 1*, 515-526.

Provost, B., Lopez, B. R., Heimerl, S. (2007). A comparison of motor delays in young children: autism spectrum disorder, developmental delay, and developmental concerns. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 37*, 321-328.

Ramachandran, V. S., Oberman, L. M. (2008). Broken mirrors: A theory of autism. W: M. H. Immordino-Yang (red.), *The Jossey-Bass reader on the brain and learning* (s. 435-443). San Francisco, CA: Jossey-Bass.

Raymaekers, R., Antrop, I., Meere van der, J. J., Wiersema, J. R., Roeyers, H. (2007). HFA and ADHD: a direct comparison on state regulation and response inhibition. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology, 29*, 418-427.

Raymaekers, R., Meere, van der, J., Roeyers, H. (2004). Eventrate manipulation and its effect on arousal modulation and response inhibition in adults with high functioning autism. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology, 26*, 74-82.

Reed, H. E., McGrew, S. G., Artibee, K., Surdkya, K., Goldman, S. E., Frank, K., Wang, L., Malow, B. A. (2009). Parent-based sleep education workshops in autism. *Journal of Child Neurology, 24*, 936-945.

Reznick, J. S., Baranek, G. T., Reaves, S., Watson, L. R., Craig, E. R. (2007). A parent-report instrument for identifying one-year-olds at risk for an eventual diagnosis of autism: The First Year Inventory. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 37*, 1691-1710.

Rinehart, N. J., Bradshaw, J. L., Moss, S. A., Brereton, A. V., Tonge, B. J. (2000). Atypical interference of local detail on global processing in high-functioning autism and Asperger's disorder. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 41*, 769-778.

Ring, H., Woodbury-Smith, M., Watson, P., Wheelwright, S., Baron-Cohen, S. (2008). Clinical heterogeneity among people with high functioning autism spectrum conditions: evidence favouring a continuous severity gradient. *Behavioral and Brain Functions, 4*, 1-6.

Rizzolatti, G., Craighero, L. (2004). The mirror-neuron system. *Annual Review of Neuroscience, 27*,169-192.

Rizzolatti, G., Fadiga, L., Fogassi, L., Gallese, V. (1996). Premotor cortex and the recognition of motor actions. *Cognitive Brain Research*, 3, 131-141.

Robinson, S., Goddard, L., Dritschel, B. (2009). Executive functions in children with autism spectrum disorders. *Brain and Cognition, 71*, 362-368.

Rogers, S. J. (2004). Developmental regression in autism spectrum disorders. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews, 10*, 139-143.

Rogers, S. J., Hepburn, S., Wehner, E. (2003). Parent reports of sensory symptoms in toddlers with autism and those with other developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 33,631-642.

Rogers, S. J., Hepburn, S. L., Stackhouse, T., Wehner, E. (2003). Imitation performance in toddlers with autism and those with other developmental disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 44*, 763-781.

Rogers, S. J., Ozonoff, S. (2006). Behavioral, educational, and developmental treatments for autism. W: S. O. Moldin, J. L.

R. Rubenstein (red.), *Understanding autism: from basic neuroscience to treatment* (s. 443-473). Boca Raton, FL: Taylor & Francis Group.

Rogers, S., Vismara, L. A. (2008). Evidence-based comprehensive treatments for early autism. *Journal of Clinical Child and Adolescent Psychology, 37*, 8-38.

Rojas, D. C., Peterson, E., Winterrowd, E., Reite, M. L., Rogers, S. J., Tregellas, J. R. (2006). Regional gray matter volumetric changes in autism associated with social and repetitive behavior symptoms. *BMC Psychiatry, 6*, 1-13.

Rojas, D. C., Smith, J. A., Benkers, T. L., Camou, S. L., Reite, M. L., Rogers, S. J. (2004). Hippocampus and amygdala volumes in parents of children with autistic disorder. *The American Journal of Psychiatry*, 161,2038-2044.

Ronald, A., Viding, E., Happé, F., Plomin, R. (2006). Individual differences in theory of mind ability in middle childhood and links with verbal ability and autistic traits: a twin study. *Social Neuroscience*, 1,412-425.

Ropar, D., Mitchell, P. (2001). Susceptibility to illusions and performance on visuospatial tasks in individuals with autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 42*, 539-549.

Ruble, L., Willis, H., Crabtree, V. (2008). Social skills group therapy for autism spectrum disorders. *Clinical Case Studies, 7*, 287-300.

Ruffman, T., Garnham, W., Rideout, P. (2001). Social understanding in autism: eye gaze as a measure of core insights. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 42*, 1083-1094.

Ruser, T. F., Arin, D., Dowd, M., Putnam, S., Winklosky, B., Rosen-Sheidley, B., Piven, J., Tomblin, B., Ta-ger-Flusberg, H., Folstein, S. (2007). Communicative competence in parents of children with autism and parents of children with specific language impairment. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 37*, 1323-1336.

Russell, A. J., Mataix-Cols, D., Anson, M., Murphy, D. M. (2005). Obsessions and compulsions in Asperger syndrome and high-

functioning autism. *British Journal of Psychiatry, 186*, 525-528.

Rutgers, A. H., Bakermans-Kranenburg, M. J., Ijzendoorn van, M. H., Berckelaer-Onnes van, I. A. (2004). Autism and attachment: a meta-analytic review. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 45*, 1123-1134.

Rutgers, A. H., Ijzendoorn van, M. H., Bakermans-Kranenburg, M. J., Swinkels, S. H. (2007). Autism and attachment. The Attachment Q-Sort. *Autism, 11*, 187-200.

Rutherford, M. D., Baron-Cohen, S., Wheelwright, S. (2002). Reading the mind in the voice: a study with normal adults and adults with Asperger syndrome and high functioning autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 32*, 189-194.

Rutherford, M. D., Richards, E. D., Moldes, V., Sekuler, A. B. (2007). Evidence of a divided-attention advantage in autism. *Cognitive Neuropsychology, 24*, 505-515.

Rutherford, M. D., Towns, A. M. (2008). Scan path differences and similarities during emotion perception in those with and without autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*, 1371-1381.

Rutherford, M. D., Young, G. S., Hepburn, S., Rogers, S. J. (2007). A longitudinal study of pretend play in autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 37*, 1024-1039.

Rutter, M. (2005). Genetic influences and autism. W: F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin, D. J. Cohen (red.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (s. 425-452). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons.

Rybicka, M. (2000). Albumy aktywności. Uniezależnienie dziecka autystycznego od pomocy dorosłych. W: T. Gałkowski, J. Kossewska (red.), *Autyzm wyzwaniem naszych czasów* (s. 166-171). Kraków: Wydawnictwo Naukowe Akademii Pedagogicznej w Krakowie.

Rynkiewicz, A. (2011). Programy komputerowe oraz Internet w edukacji i terapii osób dotkniętych zaburzeniami ze spektrum autyzmu (ASD). W: E. Pisula, K. Bargiel-

Matusiewicz, K. Walewska (red.), *Oblicza rehabilitacji* (s. 99-115). Warszawa: MediPage.

Saarela, M. V., Hlushchuk, Y., Williams, A. C., Schürmann, M., Kalso, E., Hari, R. (2007). The compassionate brain: humans detect intensity of pain from another's face. *Cerebral Cortex, 17*, 230-237.

Sakaguchi, M., Beppu, S. (2007). Structure of stressors in mothers of preschool children with autism. *Japanese Journal of Special Education, 45*, 127-136.

Sanders, J. (2009). Qualitative or quantitative differences between Asperger's disorder and autism? Historical considerations. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39, 1560-1567.

Sanders, J., Johnson, K. A., Garavan, H. (2008). A review of neuropsychological and neuroimaging research in autistic spectrum disorders: Attention, inhibition and cognitive flexibility. *Research in Autism Spectrum Disorders, 2*, 1-16.

Sandler, A. (2005). Placebo effects in developmental disabilities: Implications for research and practice. *Mental Retardation & Developmental Disabilities Research Reviews, 11*, 164-170.

Sansosti, F. J., Powell-Smith, K. A. (2008). Using computer-presented social stories and video models to increase the social communication skills of children with high-functioning autism spectrum disorders. *Journal of Positive Behavior Interventions, 10*, 162-178.

Santangelo, S. L., Tsatsanis, K. (2005). What is known about autism: genes, brain, and behavior. *Ame ri can Journal of Pharmacogenomics: Genomics-Related Research in Drug Development and Clinical Practice, 5*, 71-92.

Scambler, D. J., Hepburn, S., Rutherford, M. D., Wehner. E. A., Rogers, S. J. (2007). Emotional responsivity in children with autism, children with other developmental disabilities, and children with typical development. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 37*, 553-563.

Schendel, D. E., Autry, A., Wines, R. (2009). The co-occurrence of autism and birth defects: prevalence and risk in a population-

based cohort. *Developmental Medicine and Child Neurology, 51*, 779-786.

Scheuffgen, K., Happé, F., Anderson, M., Frith, U. (2000). High „intelligence", low „IQ"? Speed of processing and measured IQ in children with autism. *Development and Psychopathology, 12*, 83-90.

Schmidt, G. L., Kimel, L. K., Winterrowd, E., Pennington, B. F., Hepburn, S. L., Rojas, D. C. (2008). Impairments in phonological processing and nonverbal intellectual function in parents of children with autism. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology, 30*, 557-567.

Schoen, S. A., Miller, L. J., Brett-Green, B. A., Nielsen, D. M. (2009). Physiological and behavioral differences in sensory processing: a comparison of children with autism spectrum disorder and sensory modulation disorder. *Frontiers in Integrative Neuroscience*, 3, 1-11.

Schopler, E. (1986). A new approach to autism. *Social Science, 71*, 183-185.

Schopler, E., Reichler, R. J., DeVellis, R. F., Daly, K. (1980). Toward objective classification of childhood autism: Childhood Autism Rating Scale (CARS). *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 10,91-103.

Schopler, E., Reichler, R. J., Lansing, M. (1995). *Techniki nauczania dla rodziców i profesjonalistów*. Gdańsk: SPOA.

Schopler, E., Reichler, R. J., Renner, B. R. (1986). *The Childhood Autism Rating Scale (CARS) for diagnostic screening and classification of autism*. NewYork: Irvington.

Schultz, R. T. (2005). Developmental deficits in social perception in autism: the role of the amygdala and fusiform face area. *International Journal of Developmental Neuroscience, 23*, 125-141.

Schultz, R. T. (2010). Blood mercury levels in autism spectrum disorder: is there a threshold level? *Acta Neurobiologiae Experimentalis, 70*, 187-195.

Schultz, R. T., Robins, D. L. (2005). Functional neuroimaging studies of autism spectrum disorders. W: F. R. Volkmar, P. R. Paul, A.

Klin, D. Cohen (red.), *Handbook of autism and developmental disorders* (s. 515-533). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons.

Schumann, C. M., Amaral, D. G. (2006). Stereological analysis of amygdala neuron number in autism. *The Journal of Neuroscience, 26*, 7674-7679.

Schumann, C. M., Barnes, C. C., Lord, C., Courchesne, E. (2009). Amygdala enlargement in toddlers with autism related to severity of social and communication impairments. Biological *Psychiatry, 66,* 942-949.

Schumann, C. M., Hamstra, J., Goodlin-Jones, B. L., Lotspeich, L. J., Kwon, H., Buonocore, M. H., Lammers, C. R., Reiss, A. L., Amaral, D. G. (2004). The amygdala is enlarged in children but not adolescents with autism; the hippocampus is enlarged at all ages. *The Journal of Neuroscience, 24,* 6392-6401.

Scott, J. A., Schumann, C. M., Goodlin-Jones, B. L., Amaral, D. G. (2009). A comprehensive volumetric analysis of the cerebellum in children and adolescents with autism spectrum disorder. *Autism Re – search, 2*, 246-257.

Senju, A., Johnson, M. H. (2009). Atypical eye contact in autism: models, mechanisms and development. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews, 33*, 1204-1214.

Shah, A., Frith, U. (1983). An islet of ability in autistic children: a research note. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines, 24*, 613-620.

Shah, A., Frith, U. (1993). Why do autistic individuals show superior performance on the block design task? *Journal of Child Psychology & Psychiatry & Allied Disciplines, 34*, 1351-1364.

Shattock, P., Carr, K., Whiteley, P. (2009). Progress in understanding the role for organophosphate insecticides in the causation of autism and related spectrum disorders. W: E. Pisula, P. Tomaszewski (red.), *New ideas in studying and supporting the development of exceptional people* (s. 247-259). Warszawa: Wydawnictwo Uniwersytetu Warszawskiego.

Shattock, P., Whiteley, P. (2002). Biochemical aspects in autism spectrum disorders: updating the opioid-excess theory and

presenting new opportunities for biomedical intervention. *Expert Opinion on Therapeutic Targets, 6*, 175-183.

Shaw, R. J., Garcia, M., Thorn, M., Farley, C. A., Flanagan, G. (2003). Treatment of feeding disorders in children with Down syndrome. *Clinical Child Psychology and Psychiatry, 8*, 105-117.

Shea, V., Mesibov, G. B. (2005). Adolescents and adults with auiism. W: F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin, D. Cohen (red.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (s. 288-311). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons Inc.

Shelton, J. F., Tancredi, D. J., Hertz-Picciotto, I. (2010). Independent and dependent contributions of advanced maternal and paternal ages to autism risk. *Autism Research: Official Journal of The International Society for Autism Research*, 3, 30-39.

Shore, S. (2008). *Za ścianą. Osobiste doświadczenia z autyzmem i zespołem Aspergera*. Przeł. K. Przewłoka. Warszawa: Krajowe Towarzystwo Autyzmu.

Siegel, D. J., Minshew, N. J., Goldstein, G. (1996). Wechsler IQ profiles in diagnosis of high-functioning autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 26*, 389-406.

Sigman, M., Dijamco, A., Gratier, M., Rozga, A. (2004). Early detection of core deficits in autism. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews, 10*, 221-233.

Silani, G., Bird, G., Brindley, R., Singer, T., Frith, C., Frith, U. (2008). Levels of emotional awareness and autism: an fMRI study. *Social Neuroscience,* 3, 97-112.

Silver, M., Oakes, P. (2001). Evaluation of a new computer intervention to teach people with autism or Asperger-syndrome to recognize and predict emotions in others. *Autism, 5*, 299-316.

Singh, V. K. (2009). Phenotypic expression of autoimmune autistic disorder (AAD): a major subset of autism. *Annals of Clinical Psychiatry, 21*, 148-161.

Sinzig, J., Morsch, D., Lehmkuhl, G. (2008). Do hyperactivity, impulsivity and inattention have an impact on the ability of

facial affect recognition in children with autism and ADHD? *European Child and Adolescent Psychiatry*, 17,63-72.

Siperstein, R., Volkmar, F. (2004). Brief report: parental reporting of regression in children with pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 34*, 731-734.

Skuse, D. H. (2000). Imprinting, the X-chromosome, and the male brain: explaining sex differences in the liability to autism. *Pediatric Research, 47*, 9-16.

Smalley, S. L., Asarnow, R. F. (1990). Brief report: Cognitive subclinical markers in autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 20*, 271-278.

Smalley, S. L., McCracken, J., Tanguay, P. (1995). Autism, affective disorders, and social phobia. *American Journal of Medical Genetics (Neuropsychiatric Genetics), 60*, 19-26.

Smith, A. C., Dykens, E., Greenberg, F. (1998). Behavioral phenotype of Smith-Magenis syndrome (del 17p11.2). *American Journal of Medical Genetics, 81*, 179-185.

Smith, T. (2001). Discrete trial training in the treatment of autism. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities, 16*, 86-92.

Snyder, A. W., Thomas, M. (1997). Autistic artists give clues to cognition. *Perception, 26*, 93-96.

Soden, S., Lowrey, J., Garrison, C., Wasserman, G. (2007). 24-hour provoked urine excretion test for heavy metals in children with autism and typically developing controls, a pilot study. *Clinical Toxicology, 45*, 476-481.

Solomon, M., Goodlin-Jones, B. L., Ander, T. (2004). A social adjustment enhancement intervention for high functioning autism, Asperger's syndrome, and pervasive developmental disorder NOS. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 34*, 649-668.

Solomon, M., Ozonoff, S. J., Ursu, S., Ravizza, S., Cummings, N., Ly, S., Carter, C. S. (2009). The neural substrates of cognitive control deficits in autism spectrum disorders. *Neuropsychologia, 47*,2515-2526.

South, M., Ozonoff, S., McMahon, W. M. (2005). Repetitive behavior profiles in Asperger syndrome and high-functioning autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 35*, 145-158.

South, M., Ozonoff, S., McMahon, W. M. (2007). The relationship between executive functioning, central coherence, and repetitive behaviors in the high-functioning *autism* spectrum. *Autism: The International Journal of Research and Practice, 11*, 437-451.

Sparrevohn, R., Howie, P. M. (1995). Theory of mind in children with autistic disorder: evidence of developmental progression and the role of verbal ability. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 36*, 249-263.

Speer, L. L., Cook, A. E., McMahon, W. M., Clark, E. (2007). Face processing in children with autism: effects of stimulus contents and type. *Autism, 11*, 265-277.

Spence, S. J., Schneider, M. T. (2009). The role of epilepsy and epileptiform EEGs in autism spectrum disorders. *Pediatric Research, 65*, 599-606.

Spezio, M. L., Huang, P.-Y. S., Castelli, F., Adolphs, R. (2007). Amygdala damage impairs eye contact during conversations with real people. *Journal ofNeuroscience, 27*, 3994-3997.

Spezio, M. L., Po-Yin, S. H., Castelli, F., Adolphs, R. (2007). Amygdala damage impairs eye contact during conversations with real people. *Journal of Neuroscience, 27*, 3994-3997.

Stahl, L., Pry, R. (2002). Joint attention and set-shifting in young children with autism. *Autism*, 6, 383-396.

Stanfield, A. C., McIntosh, A. M., Spencer, M. D., Philip, R., Gaur, S., Lawrie, S. M. (2008). Towards a neuroanatomy of autism: a systematic review and meta-analysis of structural magnetic resonance imaging studies. *European Psychiatry, 23*, 289-299.

Steffenburg, S., Gillberg, C., Hellgren, L., Andersson, L., Gillberg, I. C., Jakobsson, G., Bohman, M. (1989). A twin study of autism in Denmark, Finland, Iceland, Norway and Sweden. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines, 30*, 405-416.

Stichter, J. P., Randolph, J., Gage, N., Schmidt, C. (2007). A review of recommended social competency programs for students with autism spectrum disorders. *Exceptionality, 15*, 219-232.

Stone, W. L., Coonrod, E. E., Turner, L. M., Pozdol, S. L. (2004). Psychometric properties of the STAT for early autism screening. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 34*, 691-701.

Stone, W. L., McMahon, C. R., Henderson, L. M. (2008). Use of the screening tool for autism in two-year-olds (STAT) for children under 24 months: An exploratory study. *Autism, 12*, 557-573.

Suchowierska, M. (2005). Nauczanie dzieci z autyzmem zachowań werbalnych – dwa uzupełniające się podejścia. W: E. Pisula, D. Danielewicz (red.), *Wybrane formy terapii i rehabilitacji osób z autyzmem* (s. 59-78). Kraków: Oficyna Wydawnicza „Impuls".

Sugiyama, T., Abe, T. (1989). The prevalence of autism in Nagoya, Japan: a total popufation study. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 19*, 87-96.

Sullivan, M., Finelli, J., Marvin, A., Garrett-Mayer, E., Bauman, M., Landa, R. (2007). Response to joint attention in toddlers at risk for autism spectrum disorder: a prospective study. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 37*, 37-48.

Sweeten, T. L., Posey, D. J., Shekhar, A., McDougle, C. J. (2002). The amygdala and related structures in the pathophysiology of autism. *Pharmacology, Biochememistry and Behavior, 71*, 449-455.

Swettenham, J., Baron-Cohen, S., Charman, T., Cox, A., Baird, G., Drew, A., Rees, L., Wheelwright, S. (1998). The frequency and distribution of spontaneous attention shifts between social and nonsocial stimuli in autistic, typically developing, and nonautistic developmentally delayed infants. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines*, 39, 747-753.

Swinkels, S. H., Dietz, C., Daalen van, E., Kerkhof, I. H., Engeland van, H., Buitelaar, J. K. (2006). Screening for autistic spectrum in children aged 14 to 15 months I: The

development of the Early Screening of Autistic Traits Questionnaire (ESAT). *Journal of Autism and Developmental Disorders, 36*, 723-732.

Szatmari, P., Jones, M. B., Tuff, L., Bartolucci, G., Fisman, S., Mahoney, W. (1993). Lack of cognitive impairment in first-degree relatives of children with pervasive developmental disorders. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 32*, 1264-1273.

Szatmari, P., Bryson, S. E., Boyle, M. H., Streiner, D. L., Duku, E. (2003). Predictors of outcome among high functioning children with autism and Asperger syndrome. *Journal of Child Psychology and Psy chia try, 44*, 520-528.

Tager-Flusberg, H. (1992). Autistic children's talk about psychological states: deficits in the early acquisi-tionof a theory of mind. *Child Development, 63*, 161-172.

Tager-Flusberg, H. (2000). Language and understanding minds: connections in autism. W: S. Baron-Cohen, H. Tager-Flusberg, D. J. Cohen (red.), *Understanding other minds* (s. 124-149). New York: Oxford University Press.

Tager-Flusberg, H., Paul, R., Lord, C. (2005). Language and communication in autism. W: F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin, D. J. Cohen (red.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (s. 335-364). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons.

Talay-Ongan, A., Wood, K. (2000). Unusual sensory sensitivities in autism: a possible crossroads. *Journal of Disability, Development and Education, 47*, 201-212.

Tani, P., Lindberg, N., Nieminen-von Wendt, T., von Wendt, L., Virkkala, J., Appelberg, B., Porkka-Heiskanen, T. (2004). Sleep in young adults with Asperger syndrome. *Neuropsychobiology, 50*, 147-152.

Taylor, B., Miller, E., Farrington, C. P., Petropoulos, M. C., Favot-Mayaud, I., Li. J., Waight, P. A. (1999). Autism and measles, mumps, and rubella vaccine: no epidemiological evidence for a causal association. *Lancet, 353*, 2026-2029.

Teitelbaum, O., Benton, T., Shah, P. V., Prince, A., Kelly, J. K., Teitelbaum, P. (2004). Eshkol-Wachman movement notation in diagnosis: the early detection of Asperger syndrome. *Proceedings of the National Academy of Sciences USA, 101*, 11909-11914.

Tereshko, L., MacDonald, R., Ahearn, W. H. (2010). Strategies for teaching children with autism to imitate response chains using video modeling. *Research in Autism Spectrum Disorders, 4*, 479-489.

Teunisse, J. P., Cools, A. R., Spaendonck van, K. P., Aerts, F. H., Berger, H. J. (2001). Cognitive styles in high-functioning adolescents with autistic disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 31*, 55-66.

Thede, L. L., Coolidge, F. L. (2007). Psychological and neurobehavioral comparisons of children with Asperger's disorder versus high-functioning autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 847-854.

Ting Wang, A., Lee, S. S., Sigman, M., Dapretto, M. (2006). Neural basis of irony comprehension in children with autism: The role of prosody and context. *Brain: A Journal of Neurology, 129*,932-943.

Toal, F., Bloemen, O. J., Deeley, Q., Tunstall, N., Daly, E. M., Page, L., Brammer, M. J., Murphy, K. C., Murphy, D. G. (2009). Psychosis and autism: magnetic resonance imaging study of brain anatomy. *The British Journal of Psychiatry, 194*, 418-425.

Tomchek, S. D., Dunn, W. (2007). Sensory processing in children with and without autism: a comparative study using the short sensory profile. *The American Journal of Occupational Therapy, 61*, 190-200.

Toth, K., Dawson, G., Meltzoff, A. N., Greenson, J., Fein, D. (2007). Early social, imitation, play, and language abilities of young non-autistic siblings of children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 37*, 145-157.

Treffert, D. A. (1970). Epidemiology of infantile autism. *Archives of General Psychiatry, 22*, 431-438.

Trembath, D., Balandin, S., Togher, L., Stancliffe, R. J. (2009). Peer-mediated teaching and augmentative and alternative communication for preschool-aged children with autism. *Journal of Intellectual and Developmental Disability, 34*, 173-186.

Trevarthen, C., Aitken, K. J. (2001). Infant intersubjectivity: tesearch, theory, and clinical applications. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines, 42*, 3-48.

Tryon, P. A., Mayes, S. D., Rhodes, R. L., Tryon M. W. (2006). Can Asperger's disorder be differentiated from autism using DSM-IV criteria? *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities, 21*, 2-6.

Tse, J., Strulovitch, J., Tagalakis, V., Meng, L., Fombonne, E. (2007). Social skills training for adolescents with Asperger syndrome and high-functioning autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 1960-1968.

Tsermentseli, S., O'Brien, J. M., Spencer, J. V. (2008). Comparison of form and motion coherence processing in autistic spectrum disorders and dyslexia. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*, 1201-1210.

Tuchman, R. (2006). Autism and epilepsy: what has regression got to do with it? *Epilepsy Currents, 6*,107-111.

Tuchman, R., Rapin, I. (2002). Epilepsy in autism. *Lancet Neurology, 1*, 352-358.

Turner, L. M., Stone, W. L. (2007). Variability in outcome for children with an ASD diagnosis at age 2. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 48*, 793-802.

Ullman, M. T., Pierpont, E. I. (2005). Specific language impairment is not specific to language: the procedural deficit hypothesis. *Cortex, 41*, 399-433.

Vacca, J. J. (2007). Incorporating interests and structure to improve participation of a child with autism in a standardized assessment: a case study analysis. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities, 22*, 51-59.

Valenza, E., Simion, F., Macchi Cassia, V., Umilta, C. (1996). Face preference at birth. *Journal of Experimental Psychology: Human*

Perception and Performance, 27, 892-903.

Viola, S. G., Maino, D. M. (2009). Brain anatomy, electrophysiology and visual function/perception in children within the autism spectrum disorder, *Optometry and Vision Development, 40*,157-163.

Volkmar, F., Chawarska, K., Klin, A. (2005). Autism in infancy and early childhood. *Annual Review of Psychology, 56*, 315-336.

Volkmar, F. R., Lord, C., Bailey, A., Schultz, R., Klin, A. (2004). Autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 45*, 135-170.

Volkmar, F. R., Pauls, D. (2003). Autism. *The Lancet, 362*, 1133-1141.

Waelvelde van, H., Oostra, A., DeWitte, G. (2010). Stability of motor problems in young children with or at risk of autism spectrum disorders, ADHD, and or developmental coordination disorder. *Developmental Medicine and Child Neurology, 52*, 174-178.

Wakefield, A. J., Puleston, J. M., Montgomery, S. M., Anthony, A., O'Leary, J. J., Murch, S. H. (2002). Review article: the concept of entero-colonic encephalopathy, autism and opioid receptor ligands. *Alimentary Pharmacology and Therapeutics*, 16,663-674.

Walenski, M., Tager-Flusberg, H., Ullman, M. T. (2006). Language in autism. W: S. O. Moldin, J. L. R. Rubenstein (red.), *Understanding autism. From basic neuroscience to treatment* (s. 175-203). Boca Raton, FL: Taylor & Francic Group.

Warreyn, P., Roeyers, H., Wetswinkel van, U., DeGroote, I. (2007). Temporal coordination of joint attention behavior in preschoolers with autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 37*, 501-512.

Waterhouse, L., Fein, D., Modahl, Ch. (1996). Neurofunctional mechanisms in autism. *Psychological Review, 103*, 457-489.

Watson, L. R., Baranek, G. T., Crais, E. R. (2010). The First Year Inventory: Retrospective parent responses to a questionnaire designed to identify one-year-olds at risk for autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 37*, 49-61.

Webb, E., Morey, J., Thompsen, W., Butler, C., Barber, M., Fraser, W. I. (2003). Prevalence of autistic spectrum disorder in children attending mainstream schools in a Welsh education authority. *Developmental Medicine and Child Neurology, 45*, 377-384.

Weiser, M., Reichenberg, A., Werbeloff, N., Kleinhaus, K., Lubin, G., Shmushkevitch, M., Caspi, A., Malaspina, D., Davidson, M. (2008). Advanced parental age at birth is associated with poorer social functioning in adolescent males: shedding light on a core symptom of schizophrenia and autism. *Schizophrenia Bulletin, 34*, 1042-1046.

Welchew, D. E., Ashwin, C., Berkouk, K., Salvador, R., Suckling, J., Baron-Cohen, S., Bullmore, E. (2005). Functional disconnectivity of the medial temporal lobe in Asperger's syndrome. *Biological Psychiatry, 57*, 991-998.

Werner, E., Dawson, G., Munson, J., Osterling, J. (2005). Variation in early developmental course in autism and its relation with behavioral outcome at 3-4 years of age. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 35*, 337-350.

Werner, E., Dawson, G., Osterling, J., Dinno, N. (2000). Brief report: recognition of autism spectrum disorder before one year of age: a retrospective study based on home videotapes. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 30*, 157-162.

Whalen, C., Schreibman, L. (2003). Joint attention training for children with autism using behavior modification procedure. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines, 44,* 456-468.

Whalen, C., Schreibman, L., Ingersoll, B. (2006). The collateral effects of joint attention training on social initiations, positive affect, imitation, and spontaneous speech for young children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 36*, 655-664.

White, J. F. (2003). Intestinal pathology in autism. *Experimental Biology and Medicine, 228*,639-649.

White, S., Frith, U., Milne, E., Stuart, R., Swettenham, J., Ramus, F. (2006). A double dissociation between sensorimotor

impairments and reading disability: a comparison of autistic and dyslexic children. *Cognitive Neuropsychology, 23*, 748-761.
White, S., O'Reilly, H., Frith, U. (2009). Big heads, small details and autism. *Neuropsychologia, 47*, 1274-1281.
White, S. W., Oswald, D., Ollendick, T., Scahill, L. (2009). Anxiety in children and adolescents with autism spectrum disorders. *Clinical Psychology Review, 29*, 216-229.
Wicker, B. (2008). New insights from neuroimaging into the emotional brain in autism. W: E. McGregor, M. Nuńez, K. Cebula, J. C. Gómez (red.), *Autism: an integrated view from neurocognitive, clinical, and intervention research* (s. 23-31). Malden: Blackwell Publishing.
Williams, D. (2005). *Nikt, nigdzie*. Przeł. P. Gryz, M. Klimek-Lewandowska. Warszawa: Wydawnictwo Fraszka Edukacyjna.
Williams, J. G., Allison, C., Scott, F. J., Bolton, P. F., Baron-Cohen, S., Matthews, F. E., Brayne, C. (2008). The Childhood Autism Spectrum Test (CAST): Sex differences. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*, 1731-1739.
Williams, P. G., Sears, L. L., Allard, A. (2004). Sleep problems in children with autism. *Journal of Sleep Research*, 13,265-268.
Wimmer, H., Perner, J. (1983). Beliefs about beliefs: Representation and constraining function of wrong beliefs in young children's understanding of deception. *Cognition, 13*, 103-128.
Wing, L., Gould, J. (1979). Severe impairment of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 9*, 11-29.
Wood, J. J., Drahota, A., Sze, K., Dyke van, M., Decker, K., Fujii, C., Bahng, C., Renno, P., Hwang, W. C., Spiker, M. (2009). Brief report: effects of cognitive behavioral therapy on parent-reported autism symptoms in school-age children with high-functioning autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 39*, 1608-1612.
Wood, B. K., Wolery, M., Kaiser, A. P. (2009). Treatment of food selectivity in a young child with autism. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities, 24*, 169-177.

World Health Organization (1992). *Manual of the International Statistical Classification of the Diseases, and Related Health Problems* (wyd. 10). Geneva: World Health Organization.

Yeargin-Allsopp, M., Rice, C., Karapurkar, T., Doernberg, N., Boyle, C., Murphy, C. (2003). Prevalence of autism in a US metropolitan area. *The Journal of the American Medical Association, 289*, 49-55.

Yirmiya, N., Gamliel, I., Pilowsky, T., Feldman, R., Baron-Cohen, S., Sigman, M. (2006). The development of siblings of children with autism at 4 and 14 months: social engagement, communication, and cognition. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines, 47*, 511-523.

Yirmiya, N., Solomonica-Levi, D., Shulman, C., Pilowsky, T. (1996). Theory of mind abilities in individuals with autism, Down syndrome, and mental retardation of unknown etiology: the role of age and intelligence. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 37*, 1003-1014.

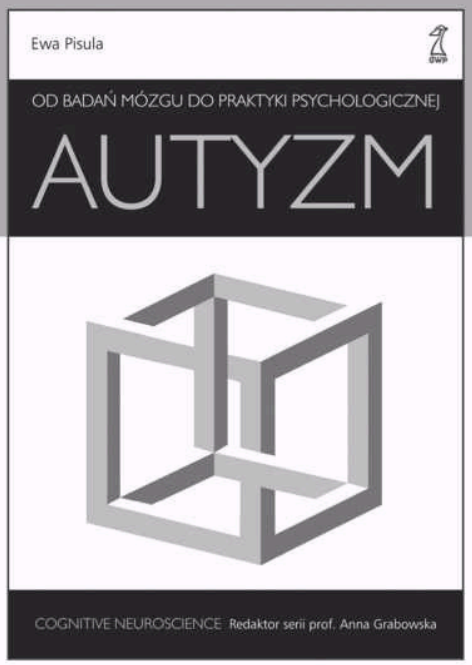
Yirmiya, N., Shaked, M. (2005). Psychiatric disorders in parents of children with autism: a meta-analysis. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 46*, 69-83.

Zandt, F., Prior, M., Kyrios, M. (2007). Repetitive behaviour in children with high functioning autism and obsessive compulsive disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 37*, 251-259.

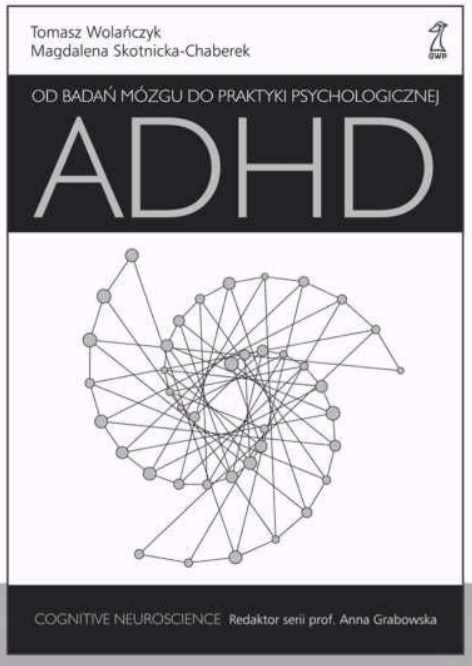
Zwaigenbaum, L., Bryson, S., Rogers, T., Roberts, W., Brian, J., Szatmari, P. (2005). Behavioral manifestations of autism in the first year of life. *International Journal of Developmental Neuroscience, 23,* 143-152.

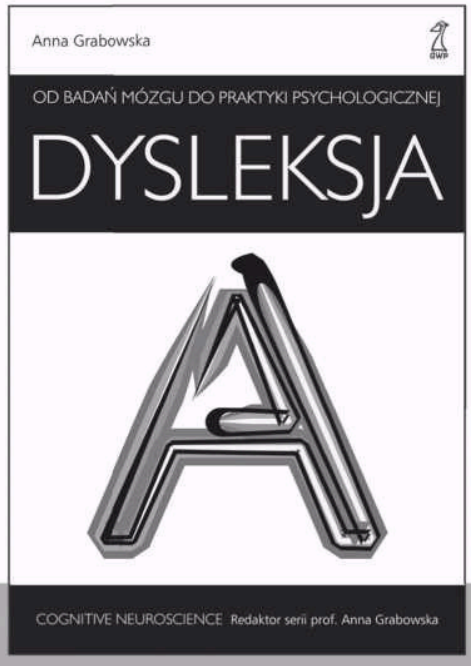
Zwaigenbaum, L., Szatmari, P., Jones, M. B., Bryson, S. E., MacLean, J. E., Mahoney, W. J., Bartolucci, G., Tuff, L. (2002). Pregnancy and birth complicajions in aujism and liabijijy to the broader autism phenotype. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 41*, 572-579.

OD BADAŃ MÓZGU DO PRAKTYKI PSYCHOLOGICZNEJ


Ewa Pisula
OD BADAŃ MÓZGU DO PRAKTYKI PSYCHOLOGICZNEJ
AUTYZM
COGNITIVE NEUROSCIENCE Redaktor serii prof. Anna Grabowska

Grażyna Krasowicz-Kupis
OD BADAŃ MÓZGU DO PRAKTYKI PSYCHOLOGICZNEJ
SLI I INNE ZABURZENIA JĘZYKOWE
COGNITIVE NEUROSCIENCE Redaktor serii prof. Anna Grabowska




Anna Grabowska
OD BADAŃ MÓZGU DO PRAKTYKI PSYCHOLOGICZNEJ
DYSLEKSJA
COGNITIVE NEUROSCIENCE Redaktor serii prof. Anna Grabowska

Książki z serii pod redakcją profesor Anny Grabowskiej

[1] Z uwagi na duże podobieństwo obrazu klinicznego zespołu Aspergera i autyzmu w przypadku osób dobrze funkcjonujących będę w niniejszym opracowaniu wielokrotnie nawiązywać do tego zaburzenia.

[2] Z uwagi na używanie w Polsce terminu „zespół Aspergera" zaburzenie to będzie nazywane w tej książce w ten właśnie sposób.

[3] Termin „wysoko funkcjonująca osoba z autyzmem" jest wiernym tłumaczeniem określenia pochodzącego z języka angielskiego *(high functioning autism)*. Jego skrót HFA jest powszechnie używany w odniesieniu do osób z autyzmem o „wysokim" poziomie funkcjonowania intelektualnego (tj. mieszczącym się w granicach normy intelektualnej). Mimo że w języku polskim określenie to nie brzmi zbyt dobrze, dotychczas nie zaproponowano innego terminu, który spotkałby się z powszechną akceptacją. W niniejszej pracy będziemy używać określenia bardziej opisowego: dobrze funkcjonujące intelektualnie osoby z autyzmem.

[4] Polska wersja tego kwestionariusza została opracowana przez Pisulę, Rynkiewicz i Łucką i jest dostępna pod adresem: www.psychologia.pl/rehabilitacja/badania. Aktualnie prowadzone są badania nad wartością współczynnika AQ w różnych grupach osób w Polsce.

[5] Opis M-CHAT oraz jego wersję w języku polskim znaleźć można w tłumaczeniu artykułu Kirsty Yates i Ann Le Couteur „Diagnosing autism", w tłum. Elżbiety Szczęsny, przy konsultacji prof. Ireny Namysłowskiej. *Medycyna Praktyczna – Pediatria, 2009(3)*, 79-88.

[6] Polską wersję językową Q-CHAT w opracowaniu Ewy Pisuli i Agnieszki Rynkiewicz można znaleźć na stronie www.psychologia.pl/rehabilitacja/badania.

[7] Przedruk za zgodą autora tekstów i jego mamy. W celu zachowania prywatności podano tylko inicjały chłopca.